

BONNE SANTÉ ET BIEN-ÊTRE

Responsables des objectifs :

Michela Gabaldo, Fondazione Telethon
Holm Graeßner, ERN RND et Université
de Tübingen
Victoria Hedley, Rare 2030 et Université
de Newcastle-upon-Tyne
Elizabeth Vroom, Fondation Globale
Duchenne et EURORDIS

Avec le soutien de:

Matt Bolz-Johnson, EURORDIS
Inés Hernando, EURORDIS

Description de l'objectif

Donner les moyens de vivre une vie saine et promouvoir le bien-être de toutes les personnes atteintes d'une maladie rare, à tout âge.

Le 3^{ème} Objectif de développement durable (ODD), à savoir *Permettre à tous de vivre en bonne santé et promouvoir le bien-être de tous à tout âge*, est étroitement lié au concept de Couverture sanitaire universelle (CSU). Assurer cette couverture consiste à donner accès au diagnostic au bon moment, ainsi qu'à des soins et à des traitements efficaces, adaptés, sûrs et abordables pour obtenir de meilleurs résultats.

La communauté des maladies rares imagine un avenir où les pays, avec une solidarité accrue, surmonteront la fragmentation des soins de santé et les inégalités d'accès. Cela passera par des systèmes de santé et d'assurance sociale interconnectés qui répondent aux besoins en évolution des 30 millions de personnes atteintes d'une maladie rare en Europe.

Si les [recommandations de l'étude prospective Rare2030](#) prescrivent des orientations générales sur la manière de réaliser un tel projet sur les dix prochaines années, la communauté maladies rares doit encore définir les modalités organisationnelles et institutionnelles qui nous aideront à concrétiser ce scénario ambitieux. Le but est de transformer les prestations de soins et obtenir de meilleurs résultats en santé. Dans un premier temps, il s'agit d'identifier les mesures spécifiques à adopter pour renforcer les arrangements institutionnels encadrant les systèmes de santé de façon à remédier aux difficultés d'accès bien connues auxquelles sont confrontées les personnes atteintes d'une maladie rare. Dans un second temps, il est question de proposer des solutions innovantes pour lutter contre les problèmes naissants qui nécessitent une transformation plus profonde de nos systèmes de santé.

Les **séances A** porteront sur les difficultés bien connues « d'accès ». Elles exploreront des mesures immédiates, des approches à portée de main, pour améliorer l'accès de toutes les personnes atteintes d'une maladie rare à des outils de diagnostic efficaces, à des services de soin ultraspecialisés, et aux traitements et interventions associés. Les **séances B** viseront à imaginer de nouvelles solutions face aux nouveaux problèmes. Elles inviteront à réfléchir aux arrangements pan-européens qui sous-tendront le futur système de santé de l'UE en matière de maladies rares dans le but d'assurer des prestations de soins de santé hautement spécialisés pour les maladies ultra-rare, ainsi que la délivrance de médicaments

Chaque session comportera un atelier de bonnes pratiques, éléments de preuve à l'appui, suivi d'un atelier sur la formulation des politiques. Ateliers et séances porteront à la fois sur les aspects en amont (dépistage et diagnostic) et en aval (soins de santé et traitements) en vue d'élaborer des propositions qui tiennent compte autant que possible des interdépendances entre les services de santé.

D'autres éléments clés de la Couverture sanitaire universelle (CSU) comme la protection financière, la promotion du bien-être et l'inclusion sociale, seront abordés dans les séances relevant des Objectifs 2 et 3.

Séance A: Renforcer les systèmes de santé nationaux pour améliorer l'accès aux technologies de dépistages, aux soins et aux traitements efficaces

Première Session : Mardi 28 juin 2022, 14 :00- 15 :30 HNEC

Bonnes Pratiques et Preuves

Cette session présentera des preuves et des bonnes pratiques tout au long du continuum de soins afin d'inspirer l'action politique à court terme au niveau européen et/ou national. Les participants apprendront quels sont les principaux facteurs personnels et externes qui influent sur l'accès des patients au diagnostic, selon les résultats de la dernière enquête du Rare Barometer Voices sur le diagnostic. Ils découvriront également comment les parcours de soins bien conçus, qui optimisent l'accès aux centres d'experts en maladies rares, peuvent améliorer l'expérience des patients en matière de soins.

Plusieurs études de cas montreront comment ces centres experts en maladies rares peuvent organiser la continuité et la coordination des soins avec les services sociaux et présenteront des approches innovantes pour améliorer l'accès des personnes vivant avec une maladie rare aux thérapies connexes.

Présidée par : Elizabeth Vroom, Présidente, World Duchenne Organisation et membre du conseil, EURORDIS

Conférenciers : Sandra Courbier, Directrice de Recherche Sociale et du programme Rare Barometer, EURORDIS

Sanne Bouwman, Conseillère en Marketing et Communication, ParkinsonNet
Julie Vallortigara, Chercheuse associée, Département des neurosciences cliniques et du mouvement, Collège Universitaire de Londres

Vinciane Quoidbach, Conseil Européen du Cerveau

Johanna Blom, Physiothérapeute, Service de Neurologie de l'Hôpital Universitaire de Skåne à Malmö, Suède

Monika Benson, Directrice, Dystonia Europe
Eduard Pellicer, Travailleur social, Patients Chroniques Complexes, Hôpital Sant Joan de Déu, Barcelone

Deuxième Session : Mardi 28 juin 2022, 16 :00-17 :30 HNEC

Session sur la formulation des politiques

Cette session s'appuiera sur les expériences et les idées partagées lors de la première session pour proposer des recommandations politiques concrètes pour améliorer l'accès i) aux technologies et services de diagnostic efficaces, ii) aux soins de santé hautement spécialisés et iii) aux services paramédicaux et thérapeutiques. Les conférenciers identifieront des mesures spécifiques pour supprimer les obstacles à l'accès aux technologies de diagnostic pour les maladies rares et renforcer les capacités des systèmes de santé à traiter le nombre croissant de personnes diagnostiquées. Le panel discutera également des mesures politiques et organisationnelles visant à optimiser la conception des parcours de soins afin d'accélérer l'accès aux soins spécialisés, ainsi que les moyens de garantir un accès continu et, en temps voulu, aux services de santé et aux services des soins.

Présidé par : Holm Graessner, Chef de l'Unité de Gestion de la Recherche, COO Centre for Rare Diseases Tübingen et Coordinateur, ERN-RND

Elizabeth Vroom, Présidente, World Duchenne Organisation et membre du conseil, EURORDIS

Conférenciers :

Laurence Faivre, Professeur, Université de Bourgogne- Praticienne Hospitalière

Hortensia Gimeno, Directrice associée pour la recherche et l'efficacité clinique, National Health Service, Royaume-Uni

Holm Graessner, Chef de l'Unité de Gestion de la Recherche, COO Centre for Rare Diseases Tübingen et Coordinateur, ERN-RND

Eileen Treacy, Consultante en métabolisme à l'hôpital universitaire Mater Misericordiae

Séance B : L'invention des systèmes de santé novateurs afin de relever les défis nouveaux et émergents.

Première Session : Mardi 28 juin 2022, 14 :00- 15 :30 HNEC

Bonnes pratiques et preuves

Cette session présentera une série de bonnes pratiques dans le vaste domaine de « l'innovation à travers le parcours de soins ». Elle commencera par les applications accélérées des technologies génomiques, l'expansion des panels de dépistage néonatal pour les maladies pouvant être traitées, et l'intégration d'approches diagnostiques pour les cas non diagnostiqués. Toutes ces approches devraient servir à faciliter un diagnostic précis et rapide et offrir la possibilité à toutes les personnes vivant avec une maladie rare d'accéder aux soins de qualité.

L'augmentation d'individus diagnostiqués avec précision doit s'accompagner d'approches tout aussi innovantes pour « ouvrir la voie » aux thérapies curatives et transformatrices. C'est pourquoi cette session examinera également l'innovation dans les systèmes de santé pour délivrer et accéder aux soins hautement spécialisés pour les maladies très rares. Ces innovations doivent s'accompagner de l'intention d'accélérer le rythme auquel les thérapies innovantes deviennent accessibles aux personnes atteintes de maladies rares.

Présidée par : Victoria Hedley, Responsable Politique, Rare2030 Foresight Study et Université de Newcastle-Upon-Tyne

Conférenciers :

Mark Briggs, Directeur adjoint de l'innovation, Cardiff and Vale University Health Board, Royaume-Uni

Marie-Christine Ouillade, Conseil d'administration, AFM-Téléthon & SMA Europe

Tudor Groza, Chef d'équipe Phénomique, Institut Européen de Bioinformatique

Olaf Riess, Chef de l'Institut de Génétique Médicale et de Génomique Appliquée

Deuxième Session : Mardi 28 juin 2022, 16 :00-17 :30 HNEC

Session sur la formulation des politiques

Une « vie saine » et un plus grand bien-être pour les personnes atteintes de maladies rares ne sont possibles qu'en adoptant une approche politique coordonnée qui libère le potentiel d'innovation dans de multiples domaines. Ces domaines sont notamment les systèmes digitaux, les technologies génomiques, l'infrastructure des systèmes de santé, les processus de fabrication, le développement de la main-d'œuvre, le renforcement des connaissances et le partage des données. Outre le fait qu'elles couvrent de multiples disciplines, les politiques de soutien à l'innovation dans les systèmes de santé pour les maladies rares doivent souvent franchir de nombreuses frontières géographiques.

Sur la base des bonnes pratiques et des idées partagées lors de la première session, un groupe d'experts discutera les possibilités d'accroître l'innovation afin d'augmenter l'espérance de vie et d'améliorer la qualité de vie des 30 millions d'européens atteints d'une maladie rare ou d'un cancer rare.

En reconnaissance de la nécessité d'une action concertée, cette session abordera certains éléments fondamentaux d'un nouveau cadre stratégique pour les maladies rares, en identifiant les points où l'innovation peut être mieux exploitée pour permettre aux citoyens de l'UE de bénéficier de thérapies innovantes. Les avantages et les inconvénients- et la faisibilité- des différentes approches seront discutés, en considérant les outils, programmes et approches sous-développés qui existent déjà. L'avenir de politiques radicalement nouvelles sera également envisagé.

La session examinera si le cadre juridique et institutionnel existant dans le domaine de la santé offre la flexibilité nécessaire pour suivre le rythme de l'évolution de l'innovation, ainsi que pour développer une plus grande collaboration informelle ou formelle au sein de l'Union Européenne. S'il a la capacité de centraliser la planification ainsi que l'organisation des services, d'adopter une approche systémique globale pour accélérer l'adoption et l'accès de l'innovation dans les services de première ligne- l'accès à l'innovation pour tous.

Présidé par : Matt Bolz-Johnson, EURORDIS

Conférenciers :

Nick Meade, Directeur général, Interim et directeur des politiques, Genetic Alliance UK

Eva Schoeters, Directrice, RaDiOrg- Organisation des Maladies Rares Belgique

Giancarlo La Marca, Chef adjoint du laboratoire de dépistage néonatal, de chimie clinique et de pharmacologie, Hôpital des Enfants de Meyer, Italie

Wendy van Zelst-Stams, généticienne clinique, Centre Médical de l'Université Raboud, Pays-Bas
Victoria Hedley, Responsable Politique, Rare2030 Foresight Study et Université de Newcastle-Upon-Tyne

Description de l'objectif

Réduire les inégalités dans les pays et entre pays en assurant des conditions équitables pour les personnes atteintes d'une maladie rare.

RÉDUCTION DES INÉGALITÉS

RESPONSABLES DES OBJECTIFS

Matt Bolz-Johnson, EURORDIS
Ana Rath, Orphanet

Avec le soutien de:
Valentina Bottarelli, EURORDIS
Clara Hervas, Edelman

S'attacher au traitement équitable des personnes atteintes d'une maladie rare implique **d'identifier et de lever les barrières par des mesures ciblées, de façon à assurer à ces personnes les mêmes opportunités qu'aux autres de bénéficier d'une santé et d'un bien-être optimum**. Dans cette optique, il est nécessaire d'instaurer une approche globale, qui tienne compte des liens étroits entre la santé physique, mentale et sociale et le bien-être, et qui prenne en compte toutes les étapes de l'existence.

Un **obstacle majeur** empêche d'améliorer l'inclusion et la participation des personnes atteintes d'une maladie rare et de leur famille dans la société : le **manque de connaissances et d'expertise** et une sensibilisation insuffisante. Les **systèmes ne sont pas adaptés** aux besoins complexes des personnes atteintes d'une maladie rare. Aussi cette population est vulnérable sur le plan psychologique, social, culturel et économique. Elle se trouve confrontée à des discriminations et à des difficultés spécifiques en matière de soins de santé et d'assistance sociale, d'éducation, d'emploi et de loisirs. Une situation qui les met dans une situation financière difficile et les isole plus encore. Les personnes atteintes d'une maladie rare peuvent rencontrer ces difficultés à tout moment de leur existence, voir tout au long de leur vie. Ces difficultés peuvent se trouver aggraver par d'autres facteurs comme le genre, la vie en zone rurale ou l'appartenance à une minorité raciale ou ethnique. La pandémie de Covid-19 a eu de fortes répercussions, mettant à mal des systèmes déjà inadaptés.

Il existe toutefois de nombreuses **opportunités** d'améliorer la reconnaissance, la compréhension et les connaissances relatives aux maladies rares et leurs incidences sur les personnes qui en sont atteintes. D'autres mesures d'action ou solutions peuvent également être instaurées **pour lever ces barrières structurelles**. C'est là une approche essentielle pour assurer le respect des droits des

personnes atteintes d'une maladie rare (droit à la vie, liberté de la personne, sécurité, éducation, emploi, niveau de vie adéquat, accès au plus haut niveau possible de santé physique et mentale). De plus, **leur assurer des conditions équitables peut servir l'intérêt public à l'échelle de la société tout entière**. De telles avancées profiteront aux millions de personnes atteintes d'une maladie rare et à leur famille, tout en réintégrant dans nos économies une population productive, avec des améliorations cruciales en matière de soins de santé, d'aide et d'innovation sociales, bien au-delà du seul secteur des maladies rares.

Les besoins complexes des personnes atteintes de maladies rares sont de plus en plus reconnus et soutenus au niveau politique. Avec l'approbation de l'Assemblée générale des Nations Unies d'une nouvelle résolution visant à relever les défis des personnes atteintes d'une maladie rare et de leurs familles. Ce nouveau soutien politique de l'ONU offre à cette communauté de combler une fois pour toutes le fossé de l'équité entre les individus et les autres communautés. L'Objectif numéro 2 de l'ECRD 2022 vise à explorer les nombreuses possibilités d'amélioration de la reconnaissance, de la compréhension et de la connaissance des maladies rares et de leur impact sur les personnes qui en sont atteintes. Son fer de lance consiste en des interventions politiques susceptibles de lever les obstacles structurels à l'accès aux soins de santé et aux services sociaux, et de renforcer l'autodétermination pour vivre de manière indépendante grâce à l'accès à l'éducation et à l'emploi.

La première session des **Séances C & D** définit le cadre de navigation des deux sessions thématiques suivantes. Elle examine comment les maladies rares sont invisibles dans des systèmes sociaux et de soins de santé mal adaptés, et traite des conditions préalables à l'inclusion et à l'égalité des chances pour les personnes atteintes de ces maladies.

La deuxième session de la **Séance C** explore comment une plus grande intégration des soins de santé et des services sociaux permet un meilleur accès aux soins de santé et aux services sociaux pour les personnes atteintes des maladies rares.

La deuxième session de la **Séance D** montre les défis quotidiens auxquels sont confrontées les personnes atteintes des maladies rares pour accéder à l'éducation et à l'emploi, tout en partageant les bonnes pratiques d'inclusion à l'école et au travail. Ces pratiques favorisent ainsi une plus grande indépendance et une meilleure contribution à la société.

Dans toutes les sessions, des études de cas seront présentées et des discussions de groupe permettront de formuler des solutions politiques.

Séance C/D, Première Session : Mercredi 29 juin 2022, 14 :00- 15 :30 HNEC

L'Invisibilité comme obstacle à la réduction des inégalités pour les personnes atteintes d'une maladie rare

Les personnes atteintes des maladies rares sont invisibles dans les systèmes inadaptés en raison du manque de connaissance, de reconnaissance et de compréhension des maladies rares et leur impact sur tous les aspects de la vie. Les inégalités dans les domaines de la santé, des soins sociaux de l'éducation et du travail sont simplement dues à la capacité d'adaptation. Plus la complexité est grande, plus la capacité d'adaptation du service, du système et de la société est grande. Ceci dépend de la prise de conscience, de la connaissance, de la volonté ainsi que des outils et des pratiques permettant une action positive.

Cette session définit le cadre dans lequel s'inscrivent les deux sessions thématiques suivants. Elle présente les preuves et les données nécessaires à l'évaluation du handicap, au niveau individuel, et à la mesure de la charge des maladies rares au niveau de la population, afin de rendre visibles les décisions politiques. Elle établit un lien avec les droits des citoyens et les opinions de la société, qui, ensemble, informent les politiques, par exemple le cadre politique actuel en Europe (pilier européen des droits sociaux et stratégie en matière de handicap). Elle décrit les changements et les outils infrastructurels, technologiques et politiques qui définissent les conditions préalables à l'inclusion et aux mêmes opportunités pour une personne atteinte d'une maladie rare dans la société.

Présidée par : Ana Rath, Directrice, Orphanet

Conférenciers :

Dr Juanita Haagsma, Professeuse adjointe, Centre médical Erasmus de Rotterdam

Dr Androulla Eleftheriou, Directrice Exécutive, Fédération International Thalassaemia

Dr Ana Rath, Directrice, Orphanet

Flaminia Macchia, Directrice executive, Rare Diseases International

Alba Ancochea, Directrice Générale, FEDER (Federacion Espanola de Enfermedades Raras)

Inmaculada Placencia Porrero, Expert senior, Commission européenne - DG Emploi, Affaires sociales et Inclusion

Dr Anne-Sophie Lapointe, Chef, Rare Diseases Project, Ministère Français de la Santé et des Solidarités

Séance C, Deuxième Session : Mercredi 29 juin, 16 :00- 17 :30 HNEC

Inégalités dans l'accès aux soins de santé et aux services sociaux pour les personnes atteintes d'une maladie rare

Les personnes atteintes d'une maladie rare ont besoin de soins médicaux et d'un soutien de suivi de la part de différentes catégories de professionnels de la santé, souvent issus de plusieurs spécialités médicales différentes, ainsi que de la part de travailleurs sociaux et d'autres prestataires de services sociaux et locaux. Cependant, les personnes vivant avec une maladie rare sont confrontées à des parcours de soins fragmentés et à des services généraux qui ne sont pas assez souples pour prendre en compte des besoins peu ordinaires.

Les services de santé et d'aide sociale ne sont pas conçus de manière à répondre aux besoins des maladies complexes et des troubles du développement. Il existe des obstacles structurels à l'accès aux services, ce qui fait que les personnes vulnérables passent entre les mailles du filet des systèmes de santé et d'aide sociale. La nature complexe des maladies rares signifie que les besoins de santé des patients sont transversaux et qu'il y a un manque de multidisciplinarité (ou d'équipes multidisciplinaires) dans le travail et un manque de soins généraux. Il a été démontré qu'une plus grande intégration des soins de santé et des services sociaux réduisait directement ces inégalités.

Les inégalités en matière de santé révèlent un écart important à travers l'Europe, avec une variation spectaculaire des taux de survie due à l'accès ou non à une équipe médicale formée et

expérimentée. Ces inégalités peuvent affecter de manière disproportionnée les populations rurales en raison de l'accès limité aux services et sont encore aggravées par le manque de volonté d'accepter une personne atteinte d'une maladie rare dans la vie quotidienne. Les réseaux cliniques et la télé-expertise ont commencé à tester comment réduire les inégalités transfrontalières.

Présidée par : Maria Montefusco, Conseil d'Administration, EURORDIS- Maladies Rares Europe

Conférenciers :

Julia Faulkner, Défenseur des patients, Tracheo-Oesophageal Fistula Support (TOFS) UK et EAT
Encarna Guillén- Navarro, Hospital Clinico Universitario Virgen De La Arrixaca, l'Unité de Génétique Médicale

Tony Holland, Président, Organisation Internationale du Syndrome Prader-Wili

Dorica Dan, Présidente, Alliance Nationale Roumaine pour les Maladies Rares (RONARD) et membre du Conseil d'Administration, EURORDIS

Isabella Brambilla, Membre et Présidente, Dravet Italia Onlus

Prof. Wout Feitz, coordinateur du réseau HCP ERN eUROGEN

Andreas D. Rosenberger, Chef de Centre, Centre national des Maladies Neuromusculaires, Norvège

Séance D, Deuxième Session : Mercredi 29 juin 2022, 16 :00- 17 :30 HNEC

Inégalités dans l'accès à l'éducation, au travail et à une vie indépendante pour les personnes atteintes des maladies rares

Pour avoir les mêmes chances d'indépendance économique et sociale, l'accès à l'emploi passe par l'acquisition des compétences et des capacités nécessaires à l'école et dans le système éducatif. Les systèmes éducatifs et les écoles ne sont pas toujours efficaces pour répondre et s'adapter aux besoins de santé physique et émotionnelle d'une personne atteinte d'une maladie rare complexe, sans créer d'inégalités pour l'individu dans l'accès aux mêmes opportunités d'activités sociales et éducatives que les autres. Même si elles ont reçu une solide éducation et qu'elles ont la capacité et le désir de travailler, les personnes atteintes d'une maladie rare peuvent être confrontées à une stigmatisation et à une discrimination importante, ce qui augmente les difficultés d'accès à l'emploi ou de retour au travail après un traitement. C'est également le cas de leurs soignants qui ont besoin d'un soutien pour remplir leur rôle de soignant tout en conservant un emploi.

Cette session explorera les défis quotidiens auxquels sont confrontées ces personnes pour accéder à l'éducation et à l'emploi. Elle abordera également les bonnes pratiques sur la manière dont les écoles et les entreprises peuvent être inclusives et offrir à une personne les mêmes opportunités de contribuer à la société et d'être indépendante. De nombreuses personnes vivant avec une maladie rare voient le fossé du handicap se creuser et l'isolement social et la stigmatisation augmenter à l'âge adulte. Pour finir, la session explorera les normes sociales et la perception du public qui influencent l'inclusion dans l'emploi et la société, en partageant les bonnes pratiques pour alimenter un débat politique.

Présidé par : Matt Bolz-Johnson, ERN et conseiller de soins de santé, EURORDIS, Maladies Rares Europe.

Conférenciers :

Allison Watson, Directrice Générale et Cofondatrice de Ring20,

Oscar Raul Lozano, Université de Valence

Verity Fisher, Responsable de la physiothérapie, National Star

Jamie Bolling, Développeur de recherche, Fédération Suédoise des Personnes Handicapées

Petia Stratieva, Retina International

Loredana Dicsi, Chargée des Adhésions, de la communication interne et de la jeunesse, European Disability Forum

INDUSTRIE, INNOVATION ET INFRASTRUCTURE

Responsables des objectifs

Ruxandra Draghia-Akli, les Sociétés Pharmaceutiques
Jansen de Johnson and Johnson
Hans-Georg Eichler, Association des Organismes
Autrichiens de Sécurité Sociale

Avec le soutien de:

Maurizio Scarpa, MetabERN
Anton Ussi, EATRIS
Virginie Hivert, EURORDIS
Simone Boselli, EURORDIS

Description de l'objectif

Créer des infrastructures résilientes, promouvoir une industrie inclusive et durable, et encourager l'innovation pour les personnes atteintes d'une maladie rare.

Les **séances E** chercheront à créer un écosystème de données sanitaires homogène concernant les maladies rares, en phase avec l'infrastructure résiliente que mentionne l'Objectif de développement durable (ODD) n° 9.

« Dans les dix années à venir, il faudra prendre l'habitude d'exploiter tout résultat et toute donnée pertinente pour accélérer le diagnostic, orienter les soins et leur gestion, améliorer la coordination des soins, le développement de médicaments, l'ETS et les décisions réglementaires, et pour étayer les politiques de santé. »

Cette vision d'un écosystème de données sanitaires européen homogène pour les maladies rares, tel que décrit dans les recommandations de l'étude prospective Rare 2030, consiste en un paysage de données cohérent. Les données épidémiologiques, sanitaires ou issues de la recherche, ainsi que celles portant sur la qualité de vie et les traitements seraient partagées et interconnectées aux niveaux européen et mondial.

Le partage de données serait optimisé entre les infrastructures et les pays, à l'aide de systèmes de codification communs (nomenclature Orphanet), de normes harmonisées et d'exigences

d'interopérabilité. Suivant cette vision, les écosystèmes de données nationaux seraient reliés à l'écosystème européen suivant des approches de traitement des données dites « FAIR » (Findable, Accessible, Interoperable and Reusable), à savoir des approches Identifiables, Accessibles, Interopérables et Réutilisables.

Un tel écosystème basé sur les Réseaux européens de référence (ERN), l'Infrastructure européenne des registres de maladies rares (The European Rare Disease Registry Infrastructure, ERDRI) et d'autres infrastructures majeures serait bien ancré au sein de l'Espace européen des données de santé (EEDS). Il profiterait de ce nouveau cadre de partage de données tout en contribuant à construire cet espace en tenant compte des spécificités des données sur les maladies rares, mais aussi des besoins et des attentes de la communauté des maladies rares.

Comment faire pour transformer cette vision en réalité ? La communauté des maladies rares est-elle prête à saisir l'opportunité que représente l'Espace européen des données de santé pour remédier aux difficultés auxquelles sont confrontées les personnes atteintes de maladie rare ? La réponse est : « pas encore ».

En utilisant le parcours des données de santé comme boussole pour structurer les débats, ces deux sessions aideront à y voir plus clair parmi la myriade d'initiatives existantes et susciteront une discussion franche entre les intervenants. Cette discussion aura pour but de comprendre quelles données sont collectées, pourquoi et à quel moment les parties prenantes en ont besoin. Enfin, seront abordées les conditions acceptables de partage des données de santé collectées et gérées par chaque partie.

Comment nous assurer que les données collectées et utilisées en amont (par exemple, par la recherche, pour établir un diagnostic ou pour prescrire des soins) peuvent être réutilisées en aval (amélioration de la qualité des soins, développement thérapeutique, processus réglementaire, processus décisionnel pour mettre en œuvre des mesures d'action et l'ETS) et inversement ? Et comment l'orchestrer ? Quelles mesures immédiates prendre pour poser les fondements d'un écosystème européen de données qui tirerait parti de l'Espace européen des données de santé tout en y contribuant ?

Les **séances F** porteront essentiellement sur le deuxième volet de l'ODD n° 9, c'est-à-dire l'innovation, l'attrait de l'Europe en matière d'investissements et le développement de médicaments, ainsi que la viabilité. Voici les deux principaux objectifs :

- Comment préserver l'attractivité de l'Europe en matière de développement thérapeutique destinés aux personnes atteintes de maladie rare ?
- L'Europe peut-elle être à la fois attractive et durable ?

Pour aborder ces deux questions, nous nous intéresserons à ce qu'il convient de faire pour résoudre les problèmes de cadre qui perdureront si nous continuons à opérer au sein de l'écosystème actuel en matière de développement thérapeutique et d'accès des patients. Quels choix faire si nous voulons créer une société fondée sur la solidarité et l'équité, conformément aux [Recommandations de Rare2030](#) ?

Tout d'abord, si nous analysons le cycle de vie des médicaments, depuis leur développement jusqu'à leur commercialisation, les points à aborder peuvent facilement être identifiés. Le premier d'entre eux est la « vallée de la mort » qui existe d'une part, entre la recherche fondamentale et les débuts du développement, et, d'autre part, la fin des essais cliniques. Cette « vallée de la mort » n'est pas seulement problématique s'agissant des maladies rares, mais il est important d'approfondir

plusieurs questions spécifiques ainsi que les moyens de réduire les risques associés au développement de médicaments dans ce domaine. Un autre obstacle majeur tient aux enjeux soulevés par les essais cliniques menés sur de petites populations de patients, que ce soit au plan méthodologique, opérationnel et/ou financier. Cela met en perspective l'importance de la Directive sur les droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers (Directive on Patients' Rights in Cross-Border Healthcare (CBHC)), c'est-à-dire la directive pour les essais cliniques et les différents mécanismes de financement (fonds d'investisseurs providentiels et privés, partenariats et sources de financement publics, privés et/ou public-privé). Le troisième point de friction, mais pas le moindre, concerne la fragmentation du marché communautaire : les médicaments font l'objet d'une autorisation européenne de mise sur le marché centralisé, mais les tarifs et les conditions de remboursement relèvent de décisions nationales ou régionales. La révision en cours du Règlement de l'UE sur les médicaments orphelins et du cadre général régissant le secteur pharmaceutique aidera le législateur à résoudre certains problèmes, mais elle ne réglera pas tout. Il faudra réfléchir à des solutions innovantes concernant la R&D et l'accès aux médicaments, de façon à débloquer le potentiel des maladies négligées aujourd'hui, assurer la production en continu de données probantes, et permettre la défragmentation du marché, avec notamment des nouveaux modèles de collaboration et de financement.

Outre ces améliorations techniques, nous devons réfléchir à la société dans laquelle nous voulons vivre et à la façon dont les personnes atteintes de maladie rare veulent voir l'écosystème évoluer, tout en conservant les maladies rares parmi les toutes premières priorités politiques. Si l'on se réfère aux recommandations de Rare2030 et aux principes de solidarité, d'équité et de justice sociale, quels choix politiques opérer afin de combiner l'attractivité de l'UE pour les entreprises – en veillant à ce que l'Europe soit un bon endroit où investir et innover – et la résilience des systèmes de santé face aux dépenses associées aux médicaments orphelins, mais aussi la réduction des inégalités d'un pays et d'une maladie rare à l'autre ? La question centrale est : comment harmoniser les valeurs tout au long de la chaîne de développement ? Du point de vue des responsables politiques, quel critère devrait régir la répartition des ressources entre les budgets de santé ; comment transformer les payeurs en acheteurs ? Côté développeurs, où en est-on concernant les approches ESG (environnementales, sociales et gouvernementales) dans la perspective des ODD ? Quelles sont les options envisageables pour travailler en amont sur les actifs, sur des prix équitables, sur une tarification en fonction de la valeur, sur les approvisionnements, sur des obligations durables etc. ? Comment faire pour passer d'approches axées sur les profits à des approches sources de bienfaits pour la société et pour l'environnement ? Le statut de « benefit corporations », soit l'équivalent d'entités d'intérêt public, serait-il une bonne solution pour les entreprises ? Faudrait-il associer ce type d'indicateur à ce processus décisionnel fondé sur les valeurs ? Autant de questions que nous aimerions aborder avec vous toutes et tous !

Séance E- Le défi des données de santé : construire un écosystème cohésif de données de santé sur les maladies rares

Première Session : Jeudi 30 juin 2022, 14 :00- 15 :30 HNEC

Construire un écosystème de données de santé sans faille

Cette session fera le point sur les besoins des maladies rares dans l'espace européen des données de santé : où en sommes-nous, où allons-nous et où voulons-nous aller ? Comment connecter les données à l'écosystème plus large pour permettre à ceux qui en ont besoin de les trouver et d'y

accéder au moment voulu ? Cette session explorera les défis et les opportunités spécifiques à la communauté des maladies rares. Comment pouvons-nous orchestrer l'échange et quelles actions clés immédiates sont nécessaires pour construire un écosystème de données de santé sans faille ?

Pour ce faire, nous aurons une vision claire de la feuille de route conçue dans le cadre de l'EHDS (définition, champ d'application, limites et calendrier) et nous réfléchirons également à la manière dont elle se rapporte au niveau des États membres. Nous entendrons ensuite parler de l'actuel projet pilote mis en place pour les maladies rares et verrons quelles opportunités il offre à l'ensemble de la communauté. Enfin, nous nous inspirerons de la situation de COVID qui semble nous montrer que les problèmes ne sont pas techniques et que lorsqu'il y a de la volonté et un budget, rien n'est impossible - comme le sous-titre de notre conférence, mission ...possible.

Présidé par : Marc Hanauer, Co-directeur et Directeur de la Stratégie d'Innovation, Orphanet

Conférenciers : À confirmer

Deuxième Session : Jeudi 30 juin 2022, 16 :00- 17 :30 HNEC

Comment tirer le meilleur parti des ERN et améliorer l'efficacité de l'ensemble du système ?

Cette session couvrira la manière dont nous générons des données, la quantité de données générées, à quelles fins et pour qui. Les questions clés sont les suivantes : Comment pouvons-nous mieux utiliser les données pour faire avancer la recherche sur les maladies rares ? Comment mieux activer les données du monde réel (RWD) pour la recherche légitime et la prise de décision ? Comment le GDPR affecte-t-il la recherche sur les maladies rares ?

Au cours de cette session, nous tenterons de trouver des réponses à ces questions tout en déboulonnant certains mythes liés au partage des données. Différents exemples pratiques et initiatives sur les données de santé et les preuves du monde réel seront présentés. Nous identifierons les points de discussion, recenserons les actions nécessaires et établirons un ordre de priorité des actions à entreprendre.

Les conférenciers sont des cliniciens/chercheurs qui travaillent directement avec les données. Ils partageront leur expérience sur la façon de générer des données de bonne qualité, de mieux organiser la collecte de données dans le contexte du diagnostic, de l'épidémiologie, de l'histoire naturelle et plus encore. Ils nous diront également quelles conditions sont nécessaires pour utiliser ou réutiliser les données, quels types de traitement des données sont nécessaires, comment les machines utilisent les données (apprentissage automatique, IA, processus de langues naturelles, algorithmes, mots-clés). Et enfin, qu'est-ce que cela signifie pour les professionnels de la santé, comment offrir un tutorat et une formation aux professionnels de la santé et se préparer aux médecins numériques de 2030 ?

Présidé par : Maurizio Scarpa, Coordinateur du Réseau Européen de Référence pour les Maladies Métaboliques Héritaires, MetabERN .

Conférenciers :

Prof. Ronald Cornet, Professeur Associé, Département d'Informatique Médicale à l'Institut de Recherche en Santé Publique d'Amsterdam

Dr Sergi Beltran, Chef de l'Unité de Bioinformatique et de l'Équipe d'Analyse des Données du Centro Nacional de Análisis Genómico.

Dr Francesco Cremonesi, Directeur technique, Datawizard

Ronan Fleming, Professeur Associé, Université nationale d'Irlande, Galway, &

Professeur Adjoint, Université de Leiden

Séance F : Construire des infrastructures résilientes, promouvoir une industrie inclusive et durable et favoriser l'innovation pour les personnes vivant avec une maladie rare

Première Session : Jeudi 30 juin 2022, 14 :00- 15 :30 HNEC

Rendre l'Europe attirante pour le développement de thérapies pour les personnes atteintes des maladies rares- s'attaquer à la « vallée de la mort »

Cette session s'attachera à traiter les questions « d'efficacité technique » qui existent en Europe, en se concentrant spécifiquement sur la révision en cours du cadre des incitations, la mise en œuvre du nouveau règlement sur la coopération en matière d'ETS en Europe, et la possibilité d'un accès plus équitable aux thérapies autorisées fournies par les nouveaux modèles.

Cette session se présentera sous la forme d'une série de trois courtes conversations modérées entre les orateurs afin d'analyser les opportunités et les défis qui nous attendent, précédées d'une introduction par le président.

Présidé par : Ruxandra Draghia Akli, Chef mondial, R&D en santé publique mondiale chez Janssen Pharmaceutical Companies of Johnson & Johnson.

Conférenciers:

Dr Alexander Natz, Confédération européenne des entrepreneurs pharmaceutiques, Secrétaire général

Olga Solomon, Commission européenne - DG Santé et sécurité alimentaire, Médicaments : Unité Politique, Autorisation et Surveillance, Chef d'unité

Dr Alicia Granados, Sanofi Genzyme, Responsable mondial de la stratégie scientifique de l'ETS

Francois Houyez, EURORDIS, Directeur de l'information et de l'accès aux traitements

Nathalie Moll, Fédération européenne d'associations et d'industries pharmaceutiques, Directeur général

Avril Daly, Directrice generale, Retina International

Tamsin Rose, Membre senior pour la santé, Friends of Europe

Deuxième Session : Jeudi 30 juin 2022, 16 :00-17 :30 HNEC

L'Europe peut-elle être attirante et durable à la fois ?

Cette session se concentrera sur « l'efficacité allocative » ou sur la manière de distribuer les ressources budgétaires pour les thérapies traitant les maladies rares. En outre, cette session se penchera sur les concepts qui gagnent en maturité pour garantir la durabilité et l'accessibilité financière en Europe par le biais d'approches éthiques (indicateurs ESG, société bénéficiaire, pactes sociaux, etc.)

Cette session débutera par un discours introductif du président (Hans Georg Eichler), suivi d'une série de courtes présentations mettant en lumière les concepts et les progrès réalisés dans l'intégration de nouveaux moyens d'aborder la durabilité et l'accessibilité des thérapies pour les maladies rares.

Présidé par : Hans-Georg Eichler, Médecin-Conseil, Association des Assurances Sociales Autrichiennes

Conférenciers :

Giacomo Chiesi, Chef des Maladies Rares Mondiales, Chiesi Group

Yann Le Cam, Directeur générale, EURORDIS

Momir Radulovic, Agence pour les médicaments et les Dispositifs médicaux de la République de Slovénie

Kasha Witkos, Vice-président senior et chef de l'international, Alnylam

Sarah Garner, Organisation Mondiale de la Santé, Directeur de programme par intérim, Accès aux médicaments et aux produits de santé