



Communiqué de presse
27 février 2024

4^e Plan National Maladies Rares : **des mesures décisives attendues pour les 3 millions** **de Français concernés et leurs aidants**

Alors que les travaux pour un 4^e Plan National Maladies Rares sont en cours, **les acteurs de la Plateforme Maladies Rares rappellent, à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares, la nécessité de mesures décisives, accompagnées de moyens adaptés, pour :**

- **Permettre le développement de traitements pour tous, y compris pour les maladies ultra rares sans modèle commercial.** Des thérapies innovantes ont montré leur efficacité dans des premières maladies rares, ouvrant la voie pour d'autres. Or, les investissements de l'industrie pharmaceutique se concentrent sur les maladies offrant des perspectives commerciales, délaissant progressivement les plus rares et les plus complexes. Face au nombre croissant de projets de traitements de maladies ultra rares qui ne trouvent pas d'investisseurs, il est nécessaire que les pouvoirs publics reprennent la main afin qu'aucun patient ne soit exclu des possibilités de progrès thérapeutiques. Dans le cadre du PNMR4, l'Etat doit agir en prenant l'initiative de la création d'**un Fonds public d'intervention et d'innovation pour les traitements de maladies rares sans perspectives de rentabilité commerciale**. Rappelons que 95% des maladies rares ne disposent pas de traitements curatifs et que 85 % concernent moins d'une personne par million d'habitants !
- **Accélérer la lutte contre l'errance diagnostique.** Sans diagnostic, pas de prise en charge médicale parfaitement adaptée et pas d'accès aux traitements. L'accélération de la lutte contre l'errance diagnostique doit rester une priorité de ce nouveau Plan. Avec le développement de l'IA, une révolution technologique est en cours pour accélérer les diagnostics. Mais celle-ci nécessite, pour réaliser son plein potentiel, d'opérer de concert une révolution culturelle : diffuser la culture du doute, résumable en une simple question - « Et si c'était une maladie rare ? » - parmi les professionnels de santé et le grand public. Dans le cadre du PNMR4, **les pouvoirs publics doivent piloter, coordonner et financer une stratégie pluriannuelle d'information et de formation ambitieuse, adaptée à chacun des publics concernés**. Rappelons que trop de personnes attendent encore plus de 5 ou 10 ans pour avoir un diagnostic pour de nombreuses maladies rares !
- **Améliorer le parcours de vie des malades et de leurs aidants.** Les maladies rares sont souvent graves et invalidantes et débutent pour 75% pendant l'enfance. Les parents et les proches aidants sont confrontés à des difficultés administratives, à des ruptures professionnelles généralement subséquentes et à des pertes de revenus inacceptables. Il est urgent d'améliorer les aides financières aux personnes et familles mais également

de financer des professionnels de la coordination et de l'accompagnement des malades, à toutes les étapes de la maladie.

- **Faire cesser la non-assistance à bébés en danger !** Soigner dès la naissance des bébés afin d'éviter les conséquences de maladies graves, devrait être une évidence. Ce n'est pourtant pas le cas en France, qui ne dépiste à la naissance que 13 maladies, bien loin de ses voisins européens qui, parfois, en dépistent près de 30. L'absence de dépistage à la naissance est une perte de chance inacceptable, alors qu'il existe des traitements qui peuvent sauver la vie des enfants et changer considérablement leur avenir. Les processus de décisions et de mise en application effective du dépistage sont beaucoup trop longs. Il est temps de faire cesser ce scandale sanitaire.
- **Intensifier la recherche qui manque de moyens.** La Fondation Maladies Rares, créée en 2012 dans le cadre du PNMR2, devait bénéficier de financements publics mais l'Etat n'a pas tenu ses promesses. Bien que sa gouvernance associe les universités, les CHU, l'Inserm et les associations de malades, elle reste aujourd'hui majoritairement financée par l'AFM-Téléthon, l'un des membres fondateurs. Avec plus de 600 projets de recherche financés depuis 12 ans, la Fondation Maladies Rares est pourtant un outil clé pour soutenir la recherche sur les maladies rares, indispensable pour mieux les comprendre et faire émerger des nouvelles voies thérapeutiques. Rappelons qu'il existe 6000 à 8000 maladies rares qui concernent 3 millions de Français.

Si le paysage des maladies rares a considérablement évolué depuis le 1^{er} Plan national dédié aux maladies rares en 2004, il reste beaucoup à faire pour assurer aux 3 millions de Français concernés une véritable équité dans l'accès aux traitements, au diagnostic et aux soins !

Contacts presse

AFM-Téléthon : S. Bardon / E. Bretas-Cabral / A.Martin : presse@afm-telethon.fr /06.45.15.95.87
Alliance Maladies Rares : Valérie Foulon – 06.07.14.04.96