





IMPORTANT LEGAL NOTICE : The information on this site is subject to a legal notice (http://europa.eu/geninfo/legal_notices_en.htm).

Maladies rares

Le document [une approche stratégique pour l'UE: 2008-2013](#)  et le [deuxième programme d'action communautaire dans le domaine de la santé \(2008-2013\)](#)  contiennent tous deux des actions destinées à prévenir et traiter certaines affections, y compris les troubles génétiques, et à prévenir les maladies rares.

Qu'est-ce qu'une maladie rare?

Les maladies rares, y compris celles d'origine génétique, sont des maladies mettant la vie en danger ou entraînant une invalidité chronique et dont la prévalence est si faible que des efforts combinés spéciaux sont requis pour les combattre afin d'éviter une morbidité ou une mortalité périnatale ou précoce importante ou une diminution considérable de la qualité de vie ou du potentiel socio-économique de l'individu.

À titre indicatif, on entend par "prévalence faible" une prévalence de moins de 5 personnes sur 10 000 dans l'Union européenne.

Si ce chiffre semble peu élevé, il correspond à environ 246 000 personnes dans l'Union européenne des Vingt-sept. La plupart des individus concernés souffrent de maladies très peu fréquentes touchant une personne sur 100 000 ou moins.

On estime qu'entre 5 000 et 8 000 maladies rares différentes existent aujourd'hui et qu'elles touchent, au total, entre 6 et 8% de la population, soit entre 27 et 36 millions de citoyens de l'Union européenne.

La définition utilisée aux États-Unis est très similaire à la nôtre. Les Américains considèrent généralement qu'une maladie orpheline ou rare touche moins de 200 000 personnes. Certaines maladies dont la prévalence est égale ou supérieure à ce chiffre peuvent néanmoins être reconnues comme telles si leur prévalence dans des sous-populations données correspond à la norme pour les maladies rares.


Pourquoi l'Union européenne doit-elle apporter une aide spécifique pour ce qui est des maladies rares?


En raison de la rareté même des maladies et affections à faible prévalence et du manque d'informations, de recherche, de diagnostic, de traitement et d'experts, il se peut que les personnes touchées ne bénéficient pas des ressources et des services de santé dont elles ont besoin. On considère que les maladies rares ont peu de conséquences sur la société dans son ensemble, car la prévalence de chaque maladie est faible. Cependant, elles sont sources de graves difficultés pour les malades et leur famille.

L'accent placé sur les maladies rares est un phénomène relativement récent en Europe. Jusqu'il y a peu, les autorités chargées de la santé publique et les responsables politiques n'y prêtaient pratiquement pas attention. Aujourd'hui, on comprend mieux les raisons pour lesquelles les maladies rares en général ont été méconnues pendant si longtemps.

Il est évident qu'il est impossible d'élaborer une politique de santé publique spécifique pour chaque maladie rare. Toutefois, l'adoption d'une approche globale - et non parcellaire - pourrait apporter quelques solutions. Elle permettrait d'éviter que les différentes maladies passent à travers les mailles du filet et d'établir de véritables politiques de santé publique dans les domaines de la recherche scientifique et biomédicale, de la recherche et du développement pharmaceutiques, de l'industrie, de l'information et de la formation, des prestations sociales, ainsi que des traitements hospitaliers et ambulatoires.


Quels sont les objectifs à atteindre et les points à examiner selon la DG SANCO (la direction générale de la santé et des consommateurs)?


Un [programme d'action communautaire relatif aux maladies rares](#) , y compris génétiques, a été adopté pour la période allant du 1er janvier 1999 au 31 décembre 2003. Il avait pour objet de contribuer, en coordination avec d'autres mesures communautaires, à assurer un niveau élevé de protection de la santé pour les maladies rares. En tant que premier effort de l'UE en la matière, une attention particulière a été accordée à l'amélioration des connaissances et de l'accès à l'information sur ces maladies.

Les maladies rares constituent désormais l'une des priorités du [deuxième programme d'action communautaire dans le domaine de la santé \(2008-2013\)](#) . Conformément aux programmes de travail de la DG SANCO pour la mise en œuvre du programme de santé publique, les deux grandes lignes d'action sont l'échange d'informations dans le cadre des réseaux européens d'information sur les maladies rares existants et l'élaboration de stratégies et de mécanismes d'échange d'informations et de coordination au niveau de l'UE pour encourager la continuité des travaux et la coopération transnationale.



Par ailleurs, pour ce qui est des projets relatifs aux maladies rares, la DG SANCO accorde la priorité aux réseaux généralistes qui centralisent des informations sur autant de maladies rares que possible - et non sur un groupe

spécifique de maladies ou sur une seule maladie - afin d'améliorer l'information, le suivi et la surveillance.

La Commission européenne a adopté le 11 novembre 2008 la [Communication COMM\(2008\) 679 final de la Commission au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et social Européen et au Comité des Régions sur Les maladies rares: un défi pour l'Europe](#)  qui définit une stratégie communautaire globale destinée à aider les États membres en matière de diagnostic, de traitement et de soins pour les 36 millions de citoyens de l'UE souffrant de telles maladies. Eu égard au nombre restreint de patients concernés et à la fragmentation des connaissances dans toute l'Union européenne, les maladies rares constituent un exemple particulièrement significatif de domaine où une intervention à l'échelle européenne est nécessaire et bénéfique. La communication décrit une stratégie communautaire s'articulant autour de trois grands axes d'action, qui consistent: (i) à améliorer la reconnaissance et la visibilité des maladies rares, (ii) à soutenir les plans nationaux consacrés aux maladies rares dans les États membres, et (iii) à renforcer la coopération et la coordination dans le domaine des maladies rares au niveau européen.

Le Conseil a adopté le 9 juin 2009 la [Recommandation du Conseil relative à une action européenne dans le domaine des maladies rares](#) . La recommandation se focalise sur le soutien et le renforcement de l'adoption de plans et de stratégies nationaux avant 2013 pour répondre aux maladies rares, en améliorant la reconnaissance et la visibilité des maladies rares, en encourageant davantage la recherche sur ces maladies ainsi qu'en forgeant des liens entre les centres d'expertise et les professionnels dans différents pays par la création de réseaux de référence européens de manière à partager les connaissances et l'expertise, et si nécessaire, à identifier où les patients devraient aller lorsqu'une telle expertise n'est pas mise à leur disposition. L'importance du rôle des associations de patients est également mise en évidence.

La coopération européenne contribuera à regrouper les ressources limitées disponibles pour les maladies rares, qui sont actuellement dispersées entre les différents pays de l'UE. L'action européenne facilitera les contacts entre les patients et les professionnels des différents États membres et, partant, l'échange de connaissances et d'informations, ainsi que la coordination dans ce domaine. Cet objectif sera atteint, par exemple, par la mise en réseau de centres d'expertise de différents pays et par le recours aux technologies de l'information et de la communication («santé en ligne»). La Commission s'appuiera sur des actions ayant fait leurs preuves, telles que le précédent programme de santé publique consacré aux maladies rares, les programmes-cadres de recherche et de développement technologique, et le cadre réglementaire spécifique déjà mis en place pour fournir des incitations supplémentaires au développement de médicaments «orphelins» pour le traitement de ces affections.

Pour plus de détails concernant la manière d'interpréter le concept de "rareté", voir le document ["Rare Diseases: understanding this Public Health Priority" \("maladies rares: comprendre cette priorité de santé publique"\)](#)  .

Thèmes abordés

- ▶ [Communication de la Commission et Recommandation du Conseil sur les maladies rares](#)
- ▶ [Les inventaires de maladies rares](#)
- ▶ [La prévalence estimée de certaines maladies rares](#)
- ▶ [Les projets de l'UE favorisant la coopération entre les organisations consacrées aux maladies rares](#)
- ▶ [Les projets de l'UE créant des réseaux d'action dans le domaine des maladies rares](#)
- ▶ [Plans ou stratégies nationaux adoptés par les États membres sur les maladies rares](#)
- ▶ [La conférence européenne sur les maladies rares 2007](#) 
- ▶ [La conférence européenne sur les maladies rares 2005](#) 
- ▶ [International Conferences on Rare Diseases and Orphan Drugs](#) 
- ▶ [La task-force de la Commission européenne sur les maladies rares](#)
- ▶ [La stratégie relative aux médicaments orphelins](#)
- ▶ [Les autres activités de l'UE relatives aux maladies rares: la recherche sur les maladies rares et les produits issus de l'ingénierie des tissus humains](#)
- ▶ [Réseaux de référence pour les maladies rares](#)
- ▶ [Initiatives nationales en matière de santé publique ou d'autres institutions responsables pour maladies rares](#)

Links included in the document

une approche stratégique pour l'UE: 2008-2013

http://ec.europa.eu/health/ph_overview/Documents/strategy_wp_fr.pdf

deuxième programme d'action communautaire dans le domaine de la santé (2008-2013)

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2007:301:0003:0013:FR:PDF>

programme d'action communautaire relatif aux maladies rares

http://eur-lex.europa.eu/pri/fr/oj/dat/1999/l_155/l_15519990622fr00010005.pdf

deuxième programme d'action communautaire dans le domaine de la santé (2008-2013)

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2007:301:0003:0013:FR:PDF>

Communication COMM(2008) 679 final de la Commission au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et social Européen et au Comité des Régions sur Les maladies rares: un défi pour l'Europe

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf

Recommandation du Conseil relative à une action européenne dans le domaine des maladies rares

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:FR:PDF>

"Rare Diseases: understanding this Public Health Priority" ("maladies rares: comprendre cette priorité de santé publique")

http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf

Communication de la Commission et Recommandation du Conseil sur les maladies rares

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_10_fr.htm

Les inventaires de maladies rares

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_1_fr.htm

La prévalence estimée de certaines maladies rares

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_2_fr.htm

Les projets de l'UE favorisant la coopération entre les organisations consacrées aux maladies rares

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_3_fr.htm

Les projets de l'UE créant des réseaux d'action dans le domaine des maladies rares

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_4_fr.htm

Plans ou stratégies nationaux adoptés par les Etats membres sur les maladies rares

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_11_fr.htm

La conférence européenne sur les maladies rares 2007

http://www.rare-diseases.eu/home_en.php

La conférence européenne sur les maladies rares 2005

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/ev_pre2005_en.htm

International Conferences on Rare Diseases and Orphan Drugs

<http://www.icord.se/index.php>

La task-force de la Commission européenne sur les maladies rares

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_5_fr.htm

La stratégie relative aux médicaments orphelins

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_6_fr.htm

Les autres activités de l'UE relatives aux maladies rares: la recherche sur les maladies rares et les produits issus de l'ingénierie des tissus humains

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_7_fr.htm

Réseaux de référence pour les maladies rares

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_fr.htm

Initiatives nationales en matière de santé publique ou d'autres institutions responsables pour maladies rares

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_9_fr.htm