



CONSEIL DE L'UNION
EUROPÉENNE

FR

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

*2947ème session du Conseil EMPLOI, POLITIQUE SOCIAL
SANTÉ ET CONSOMMATEURS*

Luxembourg, le 9 juin 2009

"LE CONSEIL DE L'UNION EUROPÉENNE,

vu le traité instituant la Communauté européenne, et notamment son article 152, paragraphe 4, deuxième alinéa,

vu la proposition de la Commission,

vu l'avis du Parlement européen¹,

vu l'avis du Comité économique et social européen²,

considérant ce qui suit:

- (1) Les maladies rares constituent une menace pour la santé des citoyens de l'Union européenne dans la mesure où il s'agit de maladies qui mettent la vie en danger ou entraînent une invalidité chronique et dont la prévalence est faible et la complexité élevée. Malgré leur rareté, les différents types de maladies rares sont tellement nombreux que des millions de personnes sont touchées.

¹ Résolution législative du 23 avril 2009 (non encore parue au JO).

² Avis du 25 février 2009 (non encore paru au JO).

P R E S S E

- (2) Les principes et les valeurs fondamentales que sont l'universalité, l'accès à des soins de qualité, l'équité et la solidarité, approuvés dans les conclusions du Conseil du 2 juin 2006 sur les valeurs et principes communs aux systèmes de santé de l'Union, revêtent une importance cruciale pour les patients atteints d'une maladie rare.
- (3) Le programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, y compris celles d'origine génétique, a été adopté pour la période allant du 1^{er} janvier 1999 au 31 décembre 2003³. Sur le plan de la prévalence, ce programme définissait une maladie rare comme une maladie ne touchant pas plus de cinq personnes sur 10 000 dans l'Union. Une définition plus précise, fondée sur des études scientifiques actualisées, prenant en compte tant la prévalence que l'incidence, sera élaborée à l'aide des ressources du deuxième programme communautaire en matière de santé⁴.
- (4) Le règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins⁵ dispose qu'un médicament obtient la désignation de "médicament orphelin" s'il est destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une affection entraînant une menace pour la vie ou une invalidité chronique ne touchant pas plus de cinq personnes sur 10 000 dans la Communauté au moment où la demande est introduite.
- (5) On estime qu'entre 5 000 et 8 000 maladies rares différentes existent aujourd'hui et qu'elles touchent entre 6 et 8 % de la population au cours de sa vie. Autrement dit, si chacune des maladies rares se caractérise par une faible prévalence, elles concernent néanmoins entre 27 et 36 millions de personnes au total dans l'Union. La plupart de ces personnes souffrent de maladies très peu fréquentes touchant une personne sur 100 000 ou moins. Ces patients sont particulièrement isolés et vulnérables.
- (6) En raison de leur faible prévalence, de leur spécificité et du nombre total élevé de personnes touchées, les maladies rares nécessitent une approche globale reposant sur des efforts combinés particuliers afin d'empêcher une morbidité ou une mortalité précoce évitable importantes et d'améliorer la qualité de vie et le potentiel socio-économique des personnes concernées.

³ Décision n° 1295/1999/CE du Parlement européen et du Conseil du 29 avril 1999 portant adoption d'un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, dans le cadre de l'action dans le domaine de la santé publique (1999-2003) (JO L 155 du 22.6.1999, p.1).

Décision abrogée par la décision n° 1786/2002/CE (JO L 271 du 9.10.2002, p. 1).

⁴ Décision n° 1350/2007/CE du Parlement européen et du Conseil du 23 octobre 2007 établissant un deuxième programme d'action communautaire dans le domaine de la santé (2008-2013) (JO L 301 du 20.11.2007, p. 3).

⁵ JO L 18 du 22.1.2000, p. 1.

- (7) Les maladies rares étaient l'une des priorités du sixième programme-cadre de la Communauté pour la recherche et le développement⁶ et restent un domaine d'action prioritaire du septième programme-cadre pour la recherche et le développement⁷, car la mise au point de nouveaux diagnostics et traitements pour les troubles rares ainsi que la recherche épidémiologique portant sur ces troubles nécessitent des approches internationales afin d'accroître le nombre de patients participant à chaque étude.
- (8) La Commission a inscrit les maladies rares parmi ses domaines d'action prioritaires dans son livre blanc du 23 octobre 2007 intitulé "Ensemble pour la santé: une approche stratégique pour l'UE 2008-2013", qui définit la stratégie de l'Union en matière de santé.
- (9) Afin d'améliorer la coordination et la cohérence entre les initiatives nationales, régionales et locales dans le domaine des maladies rares, ainsi que la coopération entre les centres de recherche, les actions nationales pertinentes en la matière pourraient être intégrées dans des plans ou stratégies de lutte contre les maladies rares.
- (10) Selon la base de données Orphanet, sur les milliers de maladies rares connues dont l'identification clinique est possible, seules 250 ont un code dans la classification internationale des maladies en vigueur (10^e version). Il est nécessaire de procéder à une classification et à une codification adéquates de toutes les maladies rares pour leur donner la visibilité et la reconnaissance requises au sein des systèmes nationaux de santé.
- (11) En 2007, l'Organisation mondiale de la santé (OMS) a lancé le processus de révision de la 10^e version de la classification internationale des maladies, afin que la nouvelle version de cette classification (en l'occurrence la 11^e) soit adoptée lors de l'Assemblée mondiale de la santé en 2014. L'OMS a désigné la présidence de la task-force de l'Union européenne sur les maladies rares en tant que présidence du Topic Advisory Group pour les maladies rares, afin qu'elle contribue à ce processus de révision en formulant des propositions concernant la codification et la classification desdites maladies.
- (12) Une identification commune des maladies rares appliquée par l'ensemble des États membres renforcerait considérablement la contribution de l'UE à ce Topic Advisory Group et faciliterait la coopération au niveau communautaire dans ce domaine.
- (13) En juillet 2004, un groupe de haut niveau sur les services de santé et les soins médicaux a été mis sur pied par la Commission pour réunir des experts de tous les États membres afin qu'ils se penchent sur certains aspects pratiques de la collaboration entre les systèmes nationaux de santé dans l'Union. L'un des groupes de travail de ce groupe de haut niveau se concentre sur la question des réseaux européens de référence pour les maladies rares. Certains critères et principes ont été élaborés concernant ces réseaux, notamment pour ce qui est de leur rôle dans la lutte contre les maladies rares. Les réseaux européens de référence pourraient également faire office de centres de recherche et de connaissances,

⁶ Décision n° 1513/2002/CE du Parlement européen et du Conseil du 27 juin 2002 relative au sixième programme-cadre de la Communauté européenne pour des actions de recherche, de développement technologique et de démonstration contribuant à la réalisation de l'espace européen de la de la recherche et à l'innovation (2002-2006) (JO L 232 du 29.8.2002, p. 1).

⁷ Décision n° 1982/2006/CE du Parlement européen et du Conseil du 18 décembre 2006 relative au septième programme-cadre de la Communauté européenne pour des actions de recherche, de développement technologique et de démonstration (2007-2013) (JO L 412 du 30.12.2006, p. 1).

traitant des patients d'autres États membres et garantissant la disponibilité de possibilités de traitement ultérieur lorsque cela s'avère nécessaire.

- (14) Les réseaux européens de référence sont particulièrement utiles au niveau communautaire pour les maladies rares du fait que ces dernières sont peu communes et que, dans un pays donné, le nombre de patients est réduit et l'expertise limitée. Une mise en commun de l'expertise au niveau européen est donc primordiale pour garantir aux patients atteints d'une maladie rare l'égalité d'accès à des informations précises, à un diagnostic juste et établi en temps voulu et à des soins de qualité élevée.
- (15) En décembre 2006, un groupe d'experts de la task-force de l'Union européenne sur les maladies rares a publié un rapport intitulé "Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of rare diseases" (Contribuer à la définition des politiques: pour une collaboration européenne dans le domaine des services de santé et des soins médicaux concernant les maladies rares) à l'intention du groupe de haut niveau sur les services de santé et les soins médicaux. Ce rapport attire notamment l'attention sur l'importance que revêt le recensement des centres d'expertise et les rôles que doivent jouer ces centres. Les experts s'accordent aussi pour dire que, en principe et dans la mesure du possible, il serait souhaitable que ce soit l'expertise qui se déplace plutôt que les patients eux-mêmes. Certaines mesures demandées dans ce rapport sont incluses dans la présente recommandation.
- (16) La coopération et le partage de connaissances entre les centres d'expertise se sont avérés très efficaces pour faire face aux maladies rares en Europe.
- (17) Les centres d'expertise pourraient aborder les soins selon une approche pluridisciplinaire pour faire face aux affections diverses et complexes que sont les maladies rares.
- (18) Les spécificités des maladies rares – un nombre restreint de patients et des connaissances et une expertise limitées en la matière – font d'elles un domaine unique dans lequel une action au niveau communautaire se révèle extrêmement efficace. Un moyen de parvenir à cette efficacité consiste à rassembler l'expertise nationale relative aux maladies rares, qui est actuellement dispersée dans les différents États membres.
- (19) Il est de la plus haute importance de s'assurer de la contribution active des États membres à l'élaboration de certains des instruments communs prévus dans la communication de la Commission du 11 novembre 2008 intitulée "Les maladies rares: un défi pour l'Europe", pour ce qui concerne en particulier les diagnostics et les soins médicaux et les lignes directrices européennes relatives au dépistage au sein de la population. Il pourrait en aller de même des rapports d'évaluation de la valeur ajoutée thérapeutique des médicaments orphelins, qui pourraient contribuer à accélérer les négociations de prix au niveau national, réduisant ainsi les délais d'attente des patients atteints d'une maladie rare pour accéder à ces médicaments.
- (20) L'OMS a défini la responsabilisation des patients comme "une condition essentielle à la santé" et encouragé "un partenariat proactif et une stratégie d'autonomie des patients pour améliorer les résultats en matière de santé et la qualité de vie des malades chroniques"⁸. En ce sens, le rôle des groupes de patients indépendants est fondamental, à la fois sur le plan de l'aide directe aux personnes souffrant de la maladie et sur celui du travail collectif

⁸ <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>.

réalisé pour améliorer la situation de la communauté des patients atteints d'une maladie rare dans son ensemble, y compris pour les générations futures.

- (21) Les États membres devraient chercher à associer les patients et leurs représentants au processus d'élaboration des politiques et s'efforcer de promouvoir les activités des groupes de patients.
- (22) La mise sur pied d'infrastructures de recherche et de soins dans le domaine des maladies rares requiert des projets de longue durée et, partant, un effort financier suffisant pour garantir leur viabilité à long terme. Cet effort maximiserait notamment les synergies avec les projets élaborés au titre du deuxième programme communautaire en matière de santé, du septième programme-cadre pour la recherche et le développement et des programmes qui leur feront suite,

RECOMMANDE aux États membres:

I. Plans et stratégies dans le domaine des maladies rares

- 1) d'établir et de mettre en œuvre des plans ou des stratégies de lutte contre les maladies rares au niveau voulu, ou d'étudier les mesures qu'il convient de prendre pour lutter contre les maladies rares dans le cadre d'autres stratégies de santé publique, l'objectif étant de garantir aux patients atteints d'une maladie rare l'accès à des soins de qualité élevée, y compris des diagnostics, des traitements, le fait d'apprendre à vivre avec la maladie et, si possible, des médicaments orphelins efficaces, et en particulier:
 - a) d'élaborer et d'adopter, dans les meilleurs délais et de préférence avant la fin 2013, un plan ou une stratégie visant à orienter et structurer les actions pertinentes dans le domaine des maladies rares dans le cadre de leurs systèmes de santé et de leurs systèmes sociaux;
 - b) de prendre des mesures pour intégrer les initiatives actuelles et futures aux niveaux local, régional et national dans leurs plans ou stratégies, dans la perspective d'une approche globale;
 - c) de définir un nombre limité d'actions prioritaires au sein de leurs plans ou stratégies et de les assortir d'objectifs concrets et de mécanismes de suivi;
 - d) de prendre acte de l'élaboration de lignes directrices et de recommandations pour la définition de l'action nationale dans le domaine des maladies rares par les autorités compétentes à l'échelon national, dans le cadre de l'actuel projet européen d'établissement des plans nationaux de lutte contre les maladies rares (EUROPLAN), qui a été sélectionné pour bénéficier d'un financement au titre du premier programme d'action communautaire dans le domaine de la santé publique pendant la période 2008-2011⁹;

II. Définition, codification et recensement adéquats des maladies rares

⁹ Décision n° 1786/2002/CE du Parlement européen et du Conseil du 23 septembre 2002 adoptant un programme d'action communautaire dans le domaine de la santé publique (2003-2008) (JO L 271 du 9.10.2002, p. 1).

- 2) d'appliquer, aux fins de l'élaboration de politiques au niveau communautaire, une définition commune des maladies rares en considérant comme telles les maladies qui ne touchent pas plus de cinq personnes sur 10 000;
- 3) de faire en sorte que les maladies rares fassent l'objet d'un codage approprié et d'une traçabilité effective dans tous les systèmes d'information sur la santé, en encourageant ainsi une reconnaissance adéquate de ces maladies dans les systèmes nationaux de soins de santé et de remboursement sur la base de la classification internationale des maladies et dans le respect des procédures nationales;
- 4) de contribuer activement à l'élaboration de l'inventaire dynamique et facilement accessible de l'Union pour les maladies rares, visé dans la communication de la Commission concernant les maladies rares, sur la base du réseau Orphanet et d'autres réseaux existants;
- 5) d'envisager de soutenir à tous les niveaux appropriés, y compris au niveau communautaire, d'une part les réseaux d'information spécifiques relatifs aux maladies et, d'autre part, à des fins épidémiologiques, des registres et des bases de données, tout en étant attentifs aux principes d'une gouvernance indépendante;

III. Recherche sur les maladies rares

- 6) de recenser les recherches en cours et les ressources en la matière dans les cadres nationaux et communautaire, afin d'établir l'état des connaissances actuelles, d'évaluer le paysage de la recherche dans le domaine des maladies rares et d'améliorer la coordination entre les programmes communautaires, nationaux et régionaux de recherche sur les maladies rares;
- 7) de déterminer les besoins et les priorités pour ce qui est de la recherche fondamentale, clinique, translationnelle et sociale dans le domaine des maladies rares, ainsi que les moyens de les promouvoir, et de soutenir des approches interdisciplinaires de nature coopérative qui seront mises en œuvre dans un esprit de complémentarité au travers des programmes nationaux et communautaires;
- 8) d'encourager la participation des chercheurs nationaux aux projets de recherche sur les maladies rares financés à tous les niveaux appropriés, y compris au niveau communautaire;
- 9) d'inclure dans leurs plans ou stratégies des dispositions visant à favoriser la recherche dans le domaine des maladies rares;
- 10) de faciliter, en collaboration avec la Commission, le développement de la coopération établie dans le domaine de la recherche avec les pays tiers actifs dans la recherche sur les maladies rares et, d'une manière plus générale, les échanges d'informations et la mise en commun de l'expertise;

IV. Centres d'expertise et réseaux européens de référence pour les maladies rares

- 11) de recenser les centres d'expertise qualifiés sur l'ensemble de leur territoire national d'ici à la fin 2013 et d'envisager de soutenir la création de tels centres;

- 12) d'encourager la participation des centres d'expertise aux réseaux européens de référence dans le respect des compétences et règles nationales régissant leur agrément ou leur reconnaissance;
- 13) d'organiser des filières de soins pour les patients atteints d'une maladie rare en instaurant une coopération avec les experts concernés et en procédant à un échange de professionnels et d'expertise à l'intérieur du pays ou, au besoin, à partir de l'étranger;
- 14) de favoriser le recours aux technologies de l'information et de la communication telles que la télémédecine lorsque cela est nécessaire pour garantir l'accès à distance aux soins de santé spécifiques requis;
- 15) de prévoir, dans leurs plans ou stratégies, les conditions nécessaires à la diffusion et à la mobilité de l'expertise et des connaissances afin de faciliter le traitement des patients dans leur environnement;
- 16) d'encourager les centres d'expertise à adopter une approche pluridisciplinaire des soins lorsqu'ils sont confrontés à des maladies rares;

V. Rassemblement de l'expertise dans le domaine des maladies rares au niveau européen

- 17) de rassembler l'expertise nationale dans le domaine des maladies rares et de contribuer à la mettre en commun avec celle des autres partenaires européens afin de soutenir:
 - a) l'échange des meilleures pratiques relatives aux outils diagnostiques et aux soins médicaux ainsi qu'à l'éducation et l'assistance sociale dans le domaine des maladies rares;
 - b) un enseignement adapté et une formation appropriée pour tous les professionnels de la santé afin de les sensibiliser à l'existence de ces maladies et de les informer des ressources disponibles pour les soigner;
 - c) la mise au point d'une formation médicale dans des domaines liés au diagnostic et à la gestion des maladies rares tels que la génétique, l'immunologie, la neurologie, l'oncologie ou la pédiatrie);
 - d) l'élaboration de lignes directrices européennes relatives aux tests diagnostiques ou au dépistage au sein de la population dans le respect des décisions et compétences nationales;
 - e) l'échange des rapports d'évaluation des États membres sur la valeur ajoutée thérapeutique ou clinique des médicaments orphelins au niveau communautaire, où les connaissances et l'expertise pertinentes en la matière sont rassemblées, afin de réduire les délais d'attente des patients atteints d'une maladie rare pour accéder à ces médicaments;

VI. Responsabilisation des associations de patients

- 18) de consulter les patients et leurs représentants sur les politiques dans le domaine des maladies rares et de faciliter l'accès des patients à des informations mises à jour concernant ces maladies;

- 19) de promouvoir les activités des associations de patients, comme celles visant à la sensibilisation, au renforcement des capacités et à la formation, à l'échange d'informations et de bonnes pratiques, à la création de réseaux et à l'extension des services aux patients très isolés;

VII. Viabilité

- 20) en collaboration avec la Commission, de chercher à assurer, au moyen des mécanismes de financement et de coopération appropriés, la viabilité à long terme des infrastructures mises en place dans les domaines de l'information, de la recherche et des soins de santé pour les maladies rares;

INVITE la Commission:

- 1) à élaborer d'ici à la fin 2013, à l'intention du Parlement européen, du Conseil, du Comité économique et social européen et du Comité des régions et afin de permettre l'établissement de propositions dans le cadre d'un possible futur programme d'action communautaire dans le domaine de la santé, un rapport relatif à l'application de la présente recommandation, sur la base des informations fournies par les États membres, afin d'examiner si les mesures proposées sont efficaces et si d'autres mesures sont nécessaires pour améliorer les conditions de vie des patients atteints d'une maladie rare et celles de leurs familles;
- 2) à informer régulièrement le Conseil des suites données à la communication de la Commission sur les maladies rares.

Fait à, le

*Par le Conseil
Le président"*
