



ASSEMBLÉE NATIONALE

14ème législature

maladies rares

Question écrite n° 31237

Texte de la question

M. Christophe Bouillon attire l'attention de Mme la ministre des affaires sociales et de la santé sur l'état de la recherche sur les maladies rares, dans le cadre du second plan national maladies rares. En effet, les maladies rares n'offrent pas assez de débouchés de marché pour les laboratoires pharmaceutiques afin de les inciter à investir dans la recherche des traitements correspondant. Ces maladies souvent mises à la marge par la recherche laissent ainsi peu d'espoirs de traitement aux malades. Leurs cas sont trop particuliers pour qu'on y consacre des recherches importantes et qu'on y alloue des moyens significatifs. Dans ce domaine, la France représente un modèle exemplaire en termes de prise en charge mais une recherche plus efficace et un meilleur diagnostic sont nécessaires pour vaincre ces pathologies souvent très handicapantes. Il lui demande donc, dans le contexte du PNMR2, quelles dispositions sont actuellement à l'étude pour améliorer la recherche dans ce domaine et s'il est envisagé d'avoir recours à des incitations spécifiques pour encourager davantage les laboratoires pharmaceutiques et les chercheurs à faire de la recherche dans le domaine des maladies rares.

Texte de la réponse

Les industriels ont compris que les maladies rares sont une porte d'entrée pour comprendre des maladies fréquentes, dont elles partagent certains mécanismes moléculaires et physiopathologiques. De plus, le succès des traitements par enzymothérapie substitutive de certaines maladies métaboliques (la maladie de Gaucher, par exemple) a permis de montrer que le « modèle » était économiquement viable pour les industriels car même si les malades sont peu nombreux, ils doivent bénéficier d'un traitement coûteux à vie. Le meilleur exemple de cette évolution est la création d'unités « maladies rares » dans certains laboratoires internationaux, tels que GSK (GlaxoSmithKline) ou Pfizer. Sanofi a récemment acheté Genzyme, une entreprise spécialisée dans les maladies rares. Le soutien apporté par le ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche en faveur de développement de la recherche sur les maladies rares est en très grande partie mis en oeuvre par l'institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM). S'y ajoutent des actions incitatives apportées : - par l'agence nationale de la recherche qui finance des projets de recherche compétitifs dans ce domaine pour un budget annuel moyen de 15 M€ depuis 2005, - par le programme investissements d'avenir, - par la participation au pilotage du plan national maladies rares avec le ministère des affaires sociales et de la santé. Une des actions « phares » du plan maladies rares actuellement en cours était la création de la fondation maladies rares, dirigée aujourd'hui par le Pr Nicolas Lévy. L'INSERM, l'association française contre les myopathies (AFM), la conférence des directeurs de centres hospitaliers universitaires (CHU), la conférence des présidents d'universités et l'Alliance maladies rares se sont associés pour faire naître cette fondation. La fondation maladies rares a pour vocation de coordonner la recherche française dans ce domaine. Elle crée des liens entre professionnels de la recherche et du soin et facilite l'accès aux plateformes technologiques. Elle comprend une banque nationale de données sur les maladies rares, soutient la mise en place et la conduite d'essais cliniques en facilitant les partenariats public/privé. La fondation a également pour vocation de soutenir la recherche sur projets, y compris la recherche en sciences humaines et sociales, l'évaluation du handicap et de son retentissement chez les patients atteints de maladies rares et leurs familles. La fondation produit des indicateurs

pour aider au pilotage de la santé publique dans le domaine des maladies rares. Le programme investissements d'avenir a largement contribué à promouvoir la recherche sur les maladies rares en instaurant l'institut hospitalo-universitaire « Imagine », financé à hauteur de 64 M€ sur 10 ans. Imagine ou « institut des maladies génétiques » est coordonné par le Pr Alain FISHER, professeur des universités - praticien hospitalier (PU-PH) de pédiatrie à l'hôpital Necker Enfants-Malades. Il est centré sur l'étude de maladies rares de l'enfant. Il s'appuie sur 800 chercheurs, médecins et personnels paramédicaux et sur une cohorte de 32 000 patients atteints de maladies rares. Les membres fondateurs sont l'assistance publique - hôpitaux de Paris (AP-HP), l'INSERM, l'université Paris Descartes, la ville de Paris, et la fondation des hôpitaux de France. Sciences Po, Mediceo, 3 fondations privées et 11 groupes industriels sont également partenaires. Imagine vise principalement à promouvoir la recherche translationnelle sur les maladies rares avec comme principaux objectifs le développement de cohortes, les études génomiques, le développement de biomarqueurs, et l'évaluation de traitements dans tous les domaines concernés par les maladies rares de l'enfant. Le programme investissements d'avenir a également apporté un financement de 20 M€ au démonstrateur pré-industriel en biotechnologies PGT, un projet commun au Généthon et à l'INSERM, destiné à produire des vecteurs viraux pour la thérapie génique. Le renforcement des capacités de production devrait permettre la réalisation d'essais précliniques et cliniques dans le cadre de l'institut des biothérapies, lequel réunit sous une même gouvernance l'ensemble des laboratoires que l'AFM finance grâce aux dons publics collectés lors du téléthon. Cet institut, qui reçoit également des aides de différentes tutelles, associe quatre laboratoires : l'institut de myologie, un centre d'expertise sur les maladies musculaires, le Généthon, un centre de thérapie génique, I-stem, un centre de recherche sur les cellules souches, et Atlantic Gene Therapy, le pôle nantais de thérapie génique.

Données clés

Auteur : [M. Christophe Bouillon](#)

Circonscription : Seine-Maritime (5^e circonscription) - Socialiste, écologiste et républicain

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 31237

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Affaires sociales et santé

Ministère attributaire : Enseignement supérieur et recherche

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [2 juillet 2013](#), page 6779

Réponse publiée au JO le : [15 octobre 2013](#), page 10865