



ASSEMBLÉE NATIONALE

16ème législature

Vers la création d'un institut national des maladies rares ?

Question écrite n° 8444

Texte de la question

M. Victor Catteau interroge M. le ministre de la santé et de la prévention sur le sujet de la création d'un institut national des maladies rares. Les maladies rares affectent la vie de 300 millions d'individus dans le monde, dont près de 30 millions en Europe. Ce type de maladie constitue ainsi un enjeu de santé majeur pour la France et il convient d'y répondre. Ces dernières années, l'action du Gouvernement en la matière s'est limitée à la mise en place de quatre plans nationaux maladies rares (PNMR) successifs. S'il convient de saluer ces initiatives, plusieurs professionnels de santé alertent toutefois sur le manque d'information général qui règne au sein de l'ensemble de la profession médicale autour du sujet de ces maladies rares. À en croire leurs témoignages, il n'est ainsi pas rare de voir un médecin généraliste n'être pas au courant de l'existence d'antennes médicales spécialisées dans certains cas de maladies rares à quelques kilomètres de son cabinet, ce qui mène à une perte de temps dans le diagnostic de certains patients. Certains de ces professionnels militent par conséquent pour la création en France d'un institut national des maladies rares, qui viendrait remplacer dans ce domaine les compétences de l'institut national de la santé et de la recherche médicale et dont l'action porterait sur le financement et la mise en place de projets de recherche en lien avec les maladies rares mais également sur la diffusion sur l'ensemble du territoire des informations en lien avec les maladies rares, leurs diagnostics et les avancées dans leurs traitements. Il souhaiterait ainsi savoir si la création d'un tel institut est possible à l'échelle nationale et si le Gouvernement envisage d'assister sa création dans un avenir proche, dans l'objectif de répondre à un souci de santé publique de plus en plus important.

Texte de la réponse

Depuis 2004 et le lancement de trois plans nationaux maladies rares (PNMR) successifs, la France a mis en place un dispositif pour dynamiser le parcours de soin, la recherche et l'innovation thérapeutique. Lancé en juillet 2018, le PNMR3 est porté en interministériel, associant le Ministère de la santé et de la prévention et le Ministère de la recherche et de l'enseignement supérieur. Dans le cadre du PNMR3, la direction générale de la recherche et de l'innovation coordonne différents partenaires impliqués dans le domaine de la recherche pour les maladies rares. Pendant le PNMR3, un Programme prioritaire de recherche (PPR) a financé 2 appels à projets à hauteur de 20 millions d'euros pour réduire les impasses diagnostiques et créer de nouvelles bases de données interopérables et réutilisables sur les maladies rares. Un budget supplémentaire de 2 millions d'euros par an a été consacré par l'Agence nationale de la recherche (ANR) à la recherche translationnelle sur ces pathologies. De 2011 à 2021, plus de 500 projets ont été financés par l'ANR pour plus de 400 millions d'euros parmi lesquels des projets structurants comme la création d'Imagine, Institut hospitalo-universitaire (IHU), qui a bénéficié d'une subvention de plus de 60 millions d'euros au titre des Investissements d'Avenir. La France joue également un rôle majeur dans le financement de la recherche sur les maladies rares au niveau européen. L'Inserm assume depuis 2018 la coordination de l'European joint programme (EJP) sur les maladies rares qui propose des appels à projets transnationaux cofinancés par l'ANR. Sa transformation en un partenariat doté de 150 millions d'euros par la Commission Européenne est en cours, en coordination étroite avec les ERN et IRDIRC, le consortium international sur les maladies rares, toujours sous coordination française. La politique

européenne en matière de maladies rares est cruciale car l'échelon européen représente une opportunité pour mieux répondre à la problématique des maladies rares. Certaines actions menées au niveau européen ont des conséquences directes sur la prise en charge des patients et la recherche au niveau national (ORPHANET, EJP-RD, ERN...). La France coordonne huit réseaux européens maladies rares sur 24 ainsi que le programme de recherche européen sur les maladies rares (EJP-RD). Elle se positionne déjà pour la suite à travers le futur RD-partnership. Toutes ces actions permettent d'organiser les croisements entre le soin et la recherche à l'échelle nationale et européenne. Enfin, la recherche sur les maladies rares bénéficie d'un soutien indirect mais majeur via la stratégie d'accélération Biothérapies/Bioproduction. Ce soutien s'opère par le biais des plateformes académiques de développement de production de thérapies cellulaires et géniques, des intégrateurs, et par les appels à manifestation d'intérêt qui financent des produits et les biotech qui les portent. Le plan France médecine génomique 2025 (PFMG 2025) doit aussi permettre des avancées dans la connaissance des maladies rares, et ouvrir la voie à de meilleures prises en charge tout en développant une médecine de précision avec des thérapies ciblées. Créée en 1997, la plateforme française Orphanet développée par l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM), et ensuite déployée en Europe, est un outil majeur d'identification et de connaissance des maladies rares. Côté soins, bien que la recherche ne soit pas l'axe prioritaire d'actions, elle reste néanmoins au cœur de chacune des entités de soin. A ce titre, les 23 Filières nationales de santé maladies rares (FSMR), mises en place en 2014 et constituant le socle organisationnel du PNMR3, sont identifiées comme des acteurs moteurs du développement de la recherche et de l'innovation. Elles ont aujourd'hui un rôle bien établi et assurent la coordination nationale entre les centres experts. Ces centres, appelés « centres de référence », accueillant des patients, doivent assurer une partie recherche dans leur activité propre. Sensible à cet axe, le ministère de la santé et de la prévention a récemment terminé un nouveau processus de labellisation de ces centres. Pour être reconnus comme étant des centres de référence, les porteurs de projets devaient répondre à des fortes exigences au niveau de la recherche. Les résultats définitifs de la nouvelle labellisation paraîtront à la fin de l'été, ils sont un gage d'excellence de traitements et de soins donnés aux patients dans ces centres. L'accès au diagnostic demeure un enjeu majeur pour les maladies rares. La création de l'observatoire du diagnostic a pour objectif d'identifier les personnes en impasse de diagnostic pour mieux les orienter et améliorer leur prise en charge. Le PNMR3 a généralisé les réunions de concertation pluridisciplinaires permettant à des experts d'échanger et de partager sur des cas complexes de dossiers patients. L'objectif est d'offrir à chaque personne touchée par une maladie rare un haut niveau d'expertise afin de poser des diagnostics plus précoces. Malgré une recherche de plus en plus pointue, un trop grand nombre de maladies rares ne disposent pas encore de traitements adaptés. Le PNMR3 s'est attaché à stimuler la recherche sur les maladies rares et développer la recherche translationnelle. L'objectif est de faire le lien entre la recherche fondamentale et la clinique pour accélérer l'innovation thérapeutique notamment dans le champ des biothérapies. Par la création d'un observatoire des traitements, le PNMR3 va favoriser le repositionnement de médicaments et faciliter l'accès pour les patients à des nouvelles thérapies. Le PNMR3 a été marqué par les réformes de l'accès précoce et de l'accès compassionnel qui sont un espoir pour les patients d'accéder encore plus rapidement aux thérapies innovantes qui révolutionnent aujourd'hui les façons de les traiter. Cette construction bicéphale soin et recherche permet une approche complète et transversale de l'écosystème maladies rares. La création d'un institut maladies rares pourrait provoquer un risque de cloisonnement entre les thématiques de la recherche et du soin, ainsi qu'entre les divers acteurs et partenaires mobilisés à travers les plans nationaux maladies rares. Les problématiques maladies rares nécessitent une approche intégrée, et non sectorisée. Cette organisation de la politique maladies rares a été confirmée par les précédentes évaluations des PNMR. En l'occurrence, le PNMR3 est en train d'être évalué par le Haut Conseil de la Santé Publique (HCSP) et le Haut Conseil de l'Evaluation de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur (HCERES). L'objectif de cette évaluation est tout d'abord de mesurer les résultats obtenus en regard du bilan qui avait été dressé à l'issue du PNMR2. Cette évaluation, prévue pour fin 2023, doit également renforcer le binôme recherche et soin pour le PNMR4.

Données clés

Auteur : [M. Victor Catteau](#)

Circonscription : Nord (5^e circonscription) - Rassemblement National

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 8444

Rubrique : Maladies

Ministère interrogé : Santé et prévention

Ministère attributaire : Santé et prévention

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [30 mai 2023](#), page 4820

Réponse publiée au JO le : [18 juillet 2023](#), page 6859