

LES MALADIES RARES: UN DEFI DE SANTE PUBLIQUE

Conférence du Groupe des organisations de la société civile du
CESE (04 juin 2024, Liège)

*« La lutte globale contre les inégalités en santé, au prisme de la
solidarité européenne, l'exemple des maladies rares »*

Annabelle Calomme

Rare Diseases team, Health services research, Sciensano

Orphanet Belgium

VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE ...



... une longue et difficile odyssée

CHIFFRES-CLÉS SUR LES MRS

- 3,5 - 5,9 % population mondiale
- 30 millions de personnes en Europe
- 6000 - 8000 maladies rares
- 72% d'origine génétique
- 70% commencent dans l'enfance



*“Rare diseases are **rare**,
but rare disease patients are **numerous**”*

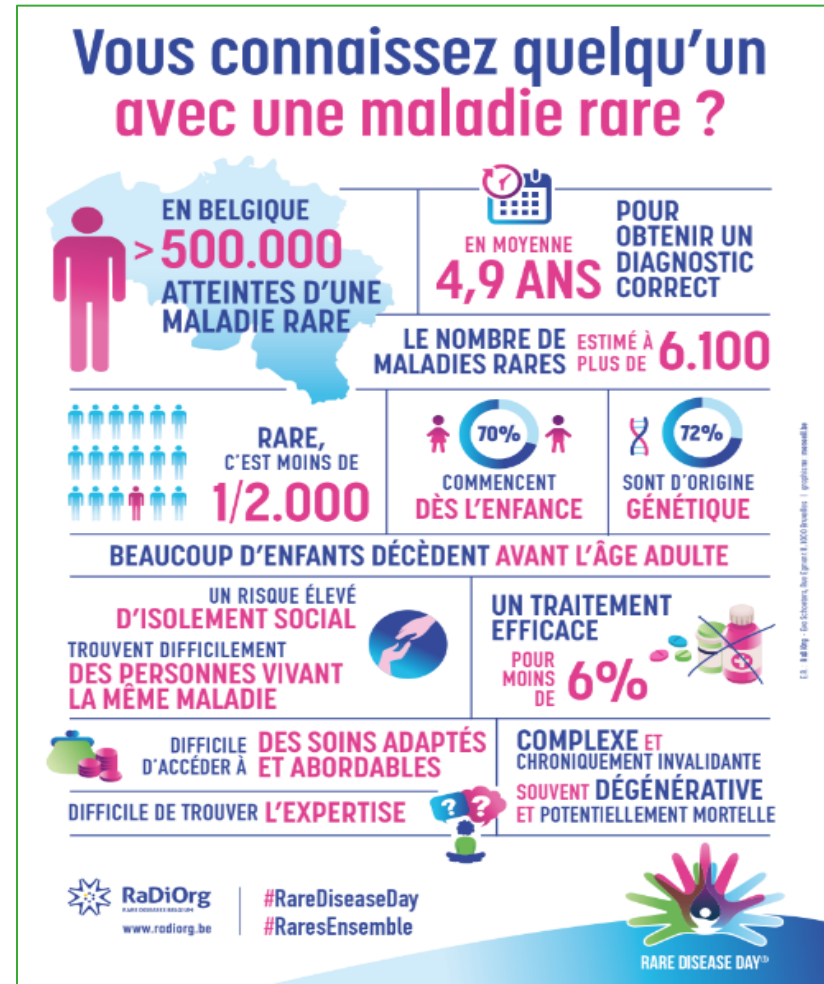
Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* **28**, 165–173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

SITUATION EN BELGIQUE

Plus de 500 000
personnes

directement concernées
par une maladie rare.

= ESTIMATION CONSERVATRICE



DEFIS COMMUNS POUR LES PATIENTS MR

- ❑ **Manque de connaissances et de sensibilisation** → difficultés à trouver des experts qualifiés en diagnostic et accompagnement
- ❑ La plupart des maladies rares sont **multisystémiques** → collaboration nécessaire entre différentes spécialités médicales
- ❑ **Errance diagnostique** : délai moyen pour établir un diagnostic correct depuis l'apparition des premiers symptômes est de **4,7 ans**
- ❑ **Peu de traitements efficaces et accessibles** (- 6 %, coût exorbitant)
- ❑ **Enjeux majeurs en R&D**: masse critique difficile à atteindre pour réaliser des analyses statistiques robustes
- ❑ **Sentiment d'isolement, manque d'aide psychologique, pression financière, manque d'informations sur leurs droits,...**

PLAN BELGE MALADIES RARES

- Lancé **fin 2013**
- Suite aux **recommandations de la CE en 2009**
- **20 actions**, regroupées en 4 domaines



« Le plan maladies rares a l'ambition d'offrir un **accès équitable et correct à un diagnostic adéquat**, à des **soins spécialisés, modernes et multidisciplinaires**, développés et organisés dans des **réseaux à multiples niveaux**, dont l'objectif final est de **maintenir une qualité de vie pour les patients** et d'**augmenter la connaissance, les informations et la sensibilisation sur les maladies rares.** »

Domaine 1: Diagnostic et information au patient

6 actions : conséquences directes sur le diagnostic du patient

Domaine 2: Optimisation des soins

9 actions : conséquences directes sur la prise en charge du patient

Domaine 3: Connaissances et information

4 actions pour des données accessibles : épidémiologie, collecte et diffusion d'informations, terminologie uniforme et formation

Domaine 4: Gouvernance et durabilité

1 action : évaluation et suivi du Plan

SCIENSANO: GENERALITES

- Institution publique, agréée comme **organisme de recherche** par la Politique scientifique fédérale
- Issu de la **fusion (2018)** entre l'Institut scientifique de Santé publique (ISP) et le Centre d'Étude et de Recherches Vétérinaires et Agrochimiques (CERVA) : **concept "One health"**
- **+ 900 collaborateurs** qui s'engagent chaque jour au service de la santé humaine et animale
- **+ 100 ans d'expertise scientifique:** étude de la fréquence et des caractéristiques de certaines maladies au sein de la population, ainsi que des initiatives de soins mises en place → **formulation de recommandations aux autorités de santé**

EQUIPE MALADIES RARES DE SCIENSANO

- Expertise dans la mise en œuvre de **projets** qui font partie du plan belge des maladies rares (**Registre Central des MRs**,...)
- Le service hébergeant l'équipe gère également des **registres nationaux de patients ciblés sur des (groupes de) MRs** (mucoviscidose, maladies neuromusculaires, hémophilie,...)
- **+ 20 ans d'expérience** dans l'exécution de tâches liées à **Orphanet** (portail international de référence des maladies rares et médicaments orphelins)
- **Partenaires:** SPF Santé publique, Sécurité de la Chaîne alimentaire et Environnement; Institut national d'assurance maladie et invalidité (INAMI); RaDiOrg; Collège de Génétique Humaine,...

ENJEUX DES DONNEES LIEES AUX MRs

Rareté

L'international est la bonne échelle

Evolutivité

Nouvelles MRs régulièrement décrites, nouvelles technologies

Hétérogénéité

Nécessité d'une harmonisation inter-domaines (interopérabilité)

Portabilité

Pour permettre un parcours de soins cohérent

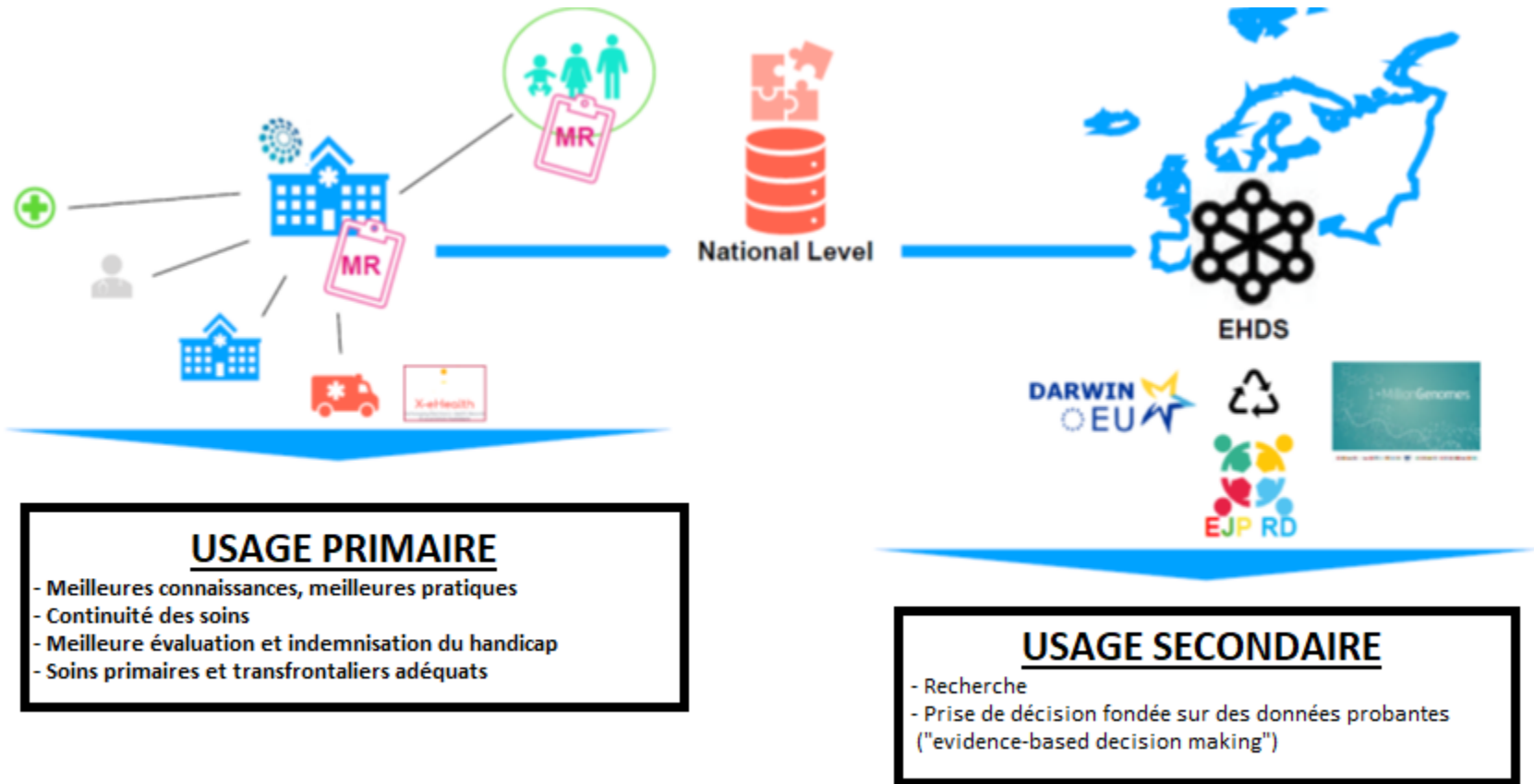
Réutilisabilité

Pour générer des connaissances basées sur des données

Invisibilité

Les maladies rares sont mal représentées dans les terminologies de santé : **nécessité d'une codification spécifique**

LA VIE IDEALE DES DONNEES LIEES AUX MR



USAGE PRIMAIRE

- Meilleures connaissances, meilleures pratiques
- Continuité des soins
- Meilleure évaluation et indemnisation du handicap
- Soins primaires et transfrontaliers adéquats

USAGE SECONDAIRE

- Recherche
- Prise de décision fondée sur des données probantes ("evidence-based decision making")

RENDRE LES MALADIES RARES VISIBLES

L'amélioration de la **codification des MRs** est reconnue comme une **priorité européenne** depuis la [Recommandation du Conseil relative à une action dans le domaine des maladies rares](#) (2009).

Inclusive

Tous les patients, y compris ceux non-diagnostiqués

Evolutive

Selon l'évolution des connaissances

Standardisée

Selon les procédures publiées

Basée sur des preuves

Reposant sur des publications évaluées par des pairs

Multilingue

Traduite en 9 langues

Interopérable

Alignée sur les terminologies médicales et de recherche

Computable

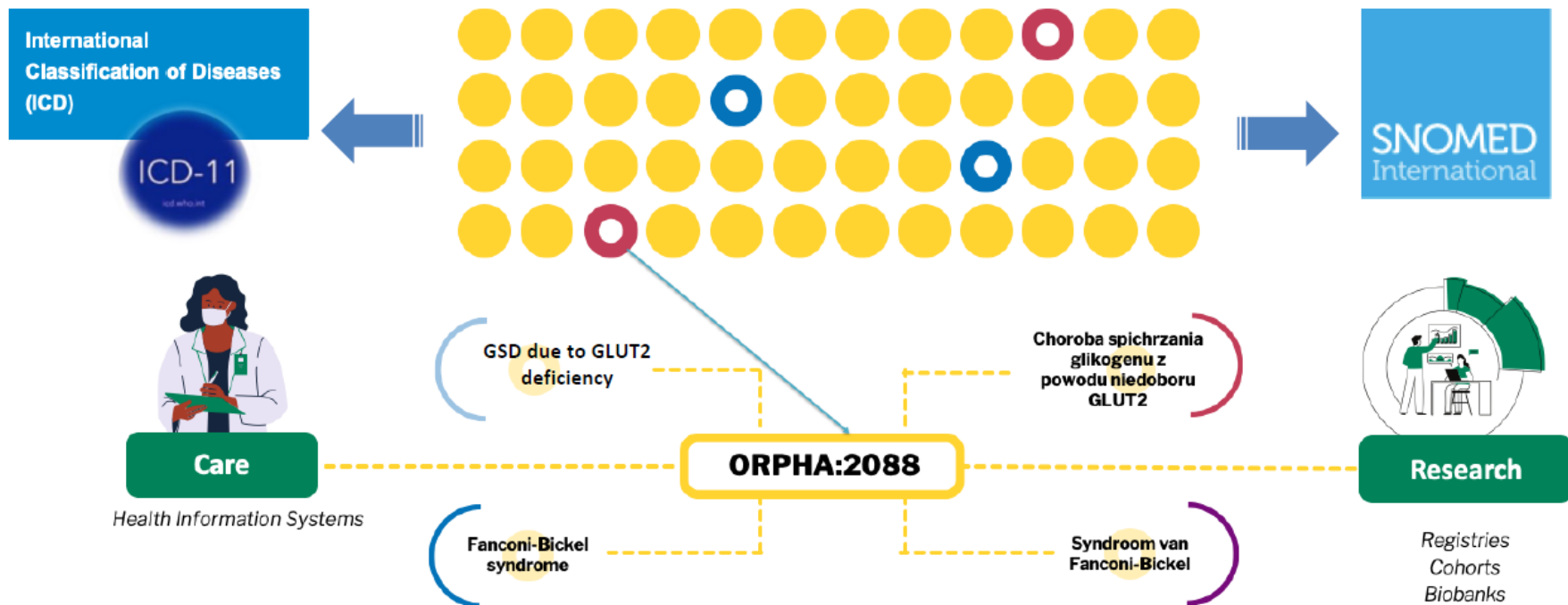
Formats informatisés et outils pour faciliter la mise en œuvre

Gratuite

Licence ouverte (CC BY 4.0)



INTEROPERABILITE GRACE AUX ORPHACODES



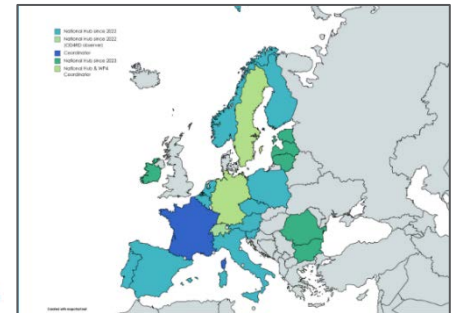
ORPHACODES = LANGAGE COMMUN
POUR PARTAGER DES DONNÉES ENTRE SYSTÈMES

MESSAGES-CLES

- Les maladies rares touchent des **millions de personnes**
- Générer et exploiter des données précises sur les MRs est un **besoin clairement identifié** et une **question de volonté politique**

( : depuis 2023, tous les cas hospitalisés avec un diagnostic de MR doivent être codés par un ORPHAcode)

- **Collaboration européenne indispensable:** [projet OD4RD](#)
 - 01/2022 - 12/2025
 - Cofinancé par l'UE (programme EU4Health)
 - 20 pays



- **Beaucoup a été fait, beaucoup reste à faire** → besoin d'une **stratégie globale**, via la création d'un **cadre d'action européen**

Contact

annabelle.calomme@sciensano.be



Sciensano • Rue Juliette Wytsman 14 • 1050 Bruxelles • Belgique
T +32 2 642 51 11 • T Presse +32 2 642 54 20 • info@sciensano.be • www.sciensano.be