

## **Cercle d'information de la Fédération des maladies orphelines (FMO) le vendredi 19 septembre 2008**

Fédération des maladies orphelines  
6 rue Sainte-Lucie 75015 Paris

Olivia Niclas remercie les 20 associations présentes à ce premier cercle d'information, cercles d'information qui auront lieu tous les deux mois. Le but de ces réunions est de se forger une culture commune et de partager des informations sur nos problématiques communes.

Etaient présents Agathe Duvauferrier, Evelyne Berkouk, Laurence Durousset, Chantal Toto (Ange blancs Vitiligo), Valérie Bernard (Association Behcet), Nathalie Triclin (APMF), Fabrice Barcq (APTES), Sandrine Million (POIC), François Lefebvre (AFSGT), Sylvie Le Moal (Association des malades atteints de porphyries), Nathalie Franckhauser (AFS Ondine), Véronique Douillet (IPF), Guylaine Meyohas (PSP France), Paul Rivière (AMWS), Serge Sireau (ALCAP), Florence Szabo (HTAP France), Jeannine Finet (Association Surrénales), Martine Chassagnol (Les enfants du jardin), Christine Zolo-Mbele (RISMS).

Pour ce premier cercle, il s'agit de présenter la réalisation du Plan national maladies rares (PNMR).

Martine Grandin était présidente de la FMO à l'époque de la gestation du PNMR. Pourquoi l'idée de ce plan ? Il y a eu une émergence des problématiques par la FMO et l'AFM dans les années 2000. En juin 2003, le groupe d'études maladies orphelines de l'Assemblée nationale a organisé, avec le directeur général de la Sécurité sociale, une audition des différents groupes, principalement la FMO, l'AFM et l'Alliance maladies rares.

En 2004, plusieurs groupes se sont réunis au ministère avec des représentants du monde médical et administratif. Le 1<sup>er</sup> groupe se réunit sur le sujet de la prise en charge médicale, ce qui va conduire à la mise en place des centres de référence. Le 2<sup>ème</sup> travaille sur le dépistage et le diagnostic, le 3<sup>ème</sup> sur l'urgence, le 4<sup>ème</sup> sur l'information sur les maladies rares, le 5<sup>ème</sup> sur la téléphonie sociale, et le 6<sup>ème</sup> sur la recherche génétique, clinique et thérapeutique.

Le 20 novembre 2004, Philippe Douste-Blazy, ministre de la santé et de la protection sociale, présente le PNMR dont la proposition phare restera la mise en place des centres de référence avec des 1<sup>ères</sup> labellisations de centres de référence dès 2005. Les maladies rares deviennent cause nationale. Les 10 axes du PNMR vont reprendre en fait les 10 intitulés des 6 groupes de travail et de 4 autres problématiques. Les mesures de ce PNMR s'étalent sur 4 ans, soit de 2005 à 2008.

Pendant le PNMR, plusieurs groupes ont travaillé. Le comité principal est le Comité de suivi du Plan, il créé 5 groupes de travail :

- 1- cartes urgences,
- 2- Europe,
- 3- accès aux soins,
- 4- recherche,
- 5- comité national consultatif de labellisation (CNCL).

Le Comité de suivi du PNMR coordonne ces 5 groupes en nommant également 5 personnes chargées du suivi du travail. Le Comité de suivi du PNMR s'est réuni en 2005 puis en 2008 – deux fois seulement –.

Le CNCL a des membres nommés par décret avec notamment 4 associations (Eurordis, FMO, AFM, Alliance maladies rares) dirigés par la direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS) au ministère et principalement Alexandra Fourcade. Les réalisations sont la labellisation de

- 132 centres de référence (au lieu de 100 annoncés),
- 469 centres de compétence,
- une circulaire sur les transports pour aller au centre de référence en août 2006 et
- une auto évaluation de 35 centres de référence en cours pilotée par la Haute autorité de santé (HAS) – les centres de référence s'auto évaluent au bout de 3 ans puis sont évalués par une autorité extérieure au bout de 5 ans –. Pour le moment, les autoévaluations restent très lourdes et difficiles.

Les centres de référence (CR) ont pour missions le diagnostic et le suivi, l'épidémiologie, la connaissance de la maladie, la recherche, la publication de bonnes pratiques avec notamment les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS).

Les CR ont en moyenne 300.000€ / an + dotation liée aux T2A (en 2012, tout le budget des hôpitaux sera lié à la facturation à l'acte ou T2A). Le problème pour les maladies rares est la durée des consultations : il y a alors des missions d'intérêt général et d'aide à la contractualisation (MIGAC), toute consultation longue est payée davantage. Les CR ont eu entre 70.000€ à 800.000€ de façon arbitraire : les CR ont eu le financement qu'ils demandaient. L'effet pervers est évidemment que les premiers centres de référence sont ceux pour lesquels les équipes existaient déjà pour certaines pathologies rares déjà bien reconnues. La difficulté s'est posée pour les centres de référence qui se sont créés à partir de rien sur des pathologies pas pris en charge jusqu'alors.

Il y a 132 CR sur 12 groupes de maladies. Des sites sont associés au CR comme la prise en charge des enfants, les laboratoires qui peuvent être sur un site différent du CR. En neurologie, il y a par exemple 70 consultations répertoriées sur Orphanet.

Les commentaires d'Olivia sur les CR sont :

- Toutes les maladies ne sont pas couvertes ou ne bénéficient pas toutes du même intérêt, même au sein des CR ; il y a de ce fait une certaine rivalité entre certaines pathologies. Les CR ne sont pas responsabilisés sur leurs attributions, des maladies apparaissent sur plusieurs CR. Certaines maladies ne sont pas couvertes.
- Les CR ne sont pas une solution à l'errance diagnostique. Alexandra Fourcade en a pris conscience grâce à la FMO. Il faut avoir le nom de sa maladie pour aller au CR : le CR permet seulement normalement de faire un diagnostic différentiel. La FMO pense qu'il faudrait un centre d'orientation préalable. La FMO a financé une enquête sur l'accès aux CR : les consultations des CR sont principalement liées à l'orientation des malades par leurs associations.
- L'affichage des CR est inexistant ou compliqué.
- Les médecins libéraux ne sont pas informés du dispositif.
- La FMO se bat pour une « expertise opposable » des CR auprès des MDPH, de l'Education nationale, des médecins conseil des CRAM, des juges (cf. suspicion abusive de maltraitance dans le cas de l'ostéogenèse imparfaite infantile). Une directive du ministère devrait être envoyée aux MDPH par exemple.
- Une des obligations des CR est rarement mise en œuvre : le travail du CR avec les associations de malades.

Les centres de compétence (CC) ont des missions extrêmement larges. Le souhait de la FMO était une prise en charge de proximité pour les consultations habituelles sous la tutelle du CR qui établissait le diagnostic initial et proposait la prise en charge. En fait, aujourd'hui, les CC sont chargés du diagnostic, de la prise en charge et de la recherche, et ce, sans financement sauf les MIGAC. Ces CC sont proposés par groupes de CR, par exemple, les CC sont les mêmes pour tous les maladies neurologiques. Il y a 469 CC nommés après avis d'opportunité du CNCL et validés par les agences régionales d'hospitalisation (ARH). Autant le CNCL avait choisi les CR, autant il n'a pris aucune décision pour les CS à moins d'une surveillance d'un équilibre géographique sur l'ensemble du territoire national. Il y a un cahier des charges établi par le CR pour ses CC avec une liberté totale de rédaction, ces conventions restent totalement disjointes.

89,48% du total des CC ayant un avis favorable CNCL/DHOS ont été désignés. 35 centres seulement dérogent à la jurisprudence CNCL/DHOS, le plus souvent pour des motifs de prévalence ou d'accessibilité régionale (une maladie ne peut pas être représentée dans une région / pour un groupe de maladies, il ne peut y avoir de CR et de CC dans la même région pour le même groupe de maladies).

469 CC ont été désignés au 30 juin 2008, Au total, 520 CC seront désignés avant le 31 décembre 2008 et à moyen terme 525 CC. Une fenêtre complémentaire d'instruction est ouverte jusqu'au 31 décembre 2008.

Une des remarques des associations est le pouvoir colossal donné au coordonnateur du CR et non à une équipe.

Les associations doivent demander à leur CR si il existe une convention entre ce CR et les CC pour savoir quels sont les rôles de chacun. Il faudrait un conseil juridique à la rédaction de la convention rapportent certains coordonnateurs à certaines associations.

L'analyse de la FMO est que les CC ont des missions trop importantes, il y a un risque d'éparpillement pour certaines maladies. Les CC rassemblent certes moins de malades mais plus de maladies que les CR. Les CR devraient avoir une prépondérance sur les CC qui seraient seulement un relais régional où sont envoyés les malades sur avis du CR. Le risque vu par certaines associations est de revenir à la situation d'avant le PNMR où les malades étaient simplement envoyés au centre hospitalier le plus proche.

Les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont un dispositif piloté par la Haute autorité de santé (HAS). 17 PNDS ont été créés et 20 sont en cours. Ils correspondent à l'axe 2 du PNMR. L'une des revendications principales des personnes atteintes de maladies orphelines était d'obtenir une prise en charge des soins de santé à l'instar des Affections de longue durée (ALD). La HAS a proposé à la FMO de lui proposer des pathologies qui feraient l'objet d'un projet de PNDS. Le choix des maladies s'est basé sur celles qui avaient

- des problèmes de consensus,
- un reste à charge important,
- des médicaments coûteux,
- celles dont le CR était volontaire pour rédiger un PNDS.

La méthode de la FMO a été d'interroger les associations, elles-mêmes demandant l'aide du CR ou de leur conseil scientifique, la liste des différentes problématiques, pathologie par pathologie. Aussi, la FMO a pu défendre chaque maladie avec un maximum d'arguments auprès de la HAS. La revendication de la FMO porte aussi sur l'aspect psychologique. Le retentissement psychologique important nécessite souvent une prise en charge psychiatrique du malade avec recours aux traitements des syndromes dépressifs et anxieux avec possibilité de psychothérapie. La HAS a refusé toutes les revendications portant sur

- le remboursement des frais réellement engagés,
- la possibilité de choisir le centre spécialisé lors d'une hospitalisation souvent en urgences avec un remboursement automatique des frais encourus par l'assurance maladie,
- le remboursement des appareillages auditifs, visuels, orthopédiques ou dentaires en fonction des frais réels,
- la possibilité particulièrement chez l'enfant, d'un remboursement des appareils plus d'une fois par an.

En revanche, sur les 10 propositions de maladies par la FMO, 7 ont été retenues par la HAS.

Le 2<sup>nd</sup> groupe de travail est le groupe d'accès aux soins. La 1<sup>ère</sup> réunion de ce groupe a eu lieu le 26 novembre 2007 ! Il est question que ce groupe devienne pérenne au sein du ministère au-delà de tout PNMR. Il est important qu'il y ait toujours une structure avec la CPAM, la HAS, l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé, l'AFSSAPS pilotée par la direction de la Sécurité sociale (DSS). L'objectif est d'assurer aux patients de maladies rares un accès aux médicaments hors AMM et autres produits qui soit sécurisé sur les plans de la prise en charge (prestation légale et non plus dérogatoire) ou sanitaire (préservation du système français d'évaluation des produits de santé, reposant sur l'évaluation scientifique des produits par l'AFSSAPS et la HAS).

Le cadre juridique est l'article 56 de la loi de financement de la sécurité sociale (LFSS) 2007 (article L.162-17-2-1 du CSS) et le décret n°2008-211 du 3 mars 2008 (JO du 5 mars 2008), ce décret en conseil d'état visant à préciser les modalités, les délais, et le contenu des différentes étapes de la procédure ainsi que le volet pénalités vis-à-vis des laboratoires confié au Comité économique des produits de santé (CEPS).

Une enquête auprès des CR a été réalisée en 2008 pour connaître les produits non pris en charge.

Les obligations à la charge des entreprises du médicament sont à la fois que les arrêtés de prise en charge dérogatoire peuvent instaurer des obligations à la charge des entreprises pour l'indication considérée avec le dépôt d'une Autorisation de mise sur le marché (AMM) et l'inscription sur la Liste

des produits et prestation (LPP) du PNDS et la mise en place de pénalités possibles en cas de non respect de ces obligations prononcées par le Comité économique des produits de santé.

Les conditions de prise en charge sont :

- pour l'assurance maladie, des médicaments ou produits de la Liste des produits et prestations (LPP) déjà remboursés dans une indication non remboursable,
- des médicaments ou autres produits ou prestations de santé non remboursables (produits diététiques ou cosmétiques etc.),
- avec la condition qu'il n'existe aucune alternative appropriée et
- si il est indispensable à l'amélioration ou évite la dégradation de l'état de santé.

Ne rentrent pas dans le dispositif les actes ou prestations relevant des nomenclatures des actes des professionnels de santé ou de biologie médicale, les produits ne relevant pas d'une logique de soins ou de traitement, comme par exemple les produits relatifs à l'aménagement de l'habitat ou du véhicule, les médicaments en cours de recherche clinique.

Le dispositif prévoit :

- une durée de prise en charge de 3 ans maximum renouvelables, elle est prononcée par arrêté du ministre de la santé et du directeur de la sécurité sociale,
- une décision de renouvellement donne lieu à une consultation de la HAS et de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM) dans un délai de 4 mois maximum,
- un renouvellement tacite possible dans les mêmes conditions de pris en charge et de durée,
- deux modalités de remboursement avec une prise en charge ou un remboursement dans les mêmes conditions s'il existe une indication remboursable pour le médicament, ou à défaut, une base forfaitaire annuelle par patient fixée par décision des ministres après avis de l'UNCAM,
- la cessation de la prise en charge intervient à tout moment par arrêté motivé des ministres compétents après avis de la HAS et de l'UNCAM dans un délai maximum de 4 mois (délai de consultation de l'AFSSAPS par la HAS compris) ou par procédure contradictoire préalable avant décision éventuelle de cessation de prise en charge.

Le contenu de l'avis de l'AFSSAPS est :

- l'efficacité présumée du produit et les éventuels effets indésirables,
- l'existence d'alternatives thérapeutiques appropriées,
- et le cas échéant, la nécessité d'un suivi particulier des patients,
- la nécessité du dépôt par le laboratoire ou le fabricant d'une demande d'AMM pour l'indication considérée,
- elle signale tous les éléments susceptibles de justifier l'arrêt de la prise en charge d'un produit déjà remboursé dans ce cadre (sécurité sanitaire / pharmacovigilance).

La HAS formule une appréciation motivée du bien-fondé de la prise en charge des produits avec des spécificités techniques, une posologie, un conditionnement, une fréquence d'utilisation et une appréciation du nombre de patients concernés.

L'Assurance maladie, en application des recommandations de la HAS de novembre 2005, a créé une cellule nationale maladies rares au sein de la CNAMTS composée de 8 personnes. Toutes les demandes de prise en charge hors AMM leur sont adressées en l'absence de PNDS (lettre réseau LR/DDGOS/39/2008). Il y aussi maintenant une coordination inter-régimes permanente entre la CNAMTS, la MSA (protection sociale du monde agricole et rural) et le RSI (régime social des indépendants) avec une uniformisation des régimes en dehors des régimes sociaux.

Il y a vraiment eu un long délai entre la loi et le décret qui n'est toujours pas appliqué. Le ministre ou l'UNCAM ou les centres de référence peuvent saisir la HAS : il faut 6 mois pour avoir les différents avis dont celui de l'AFSSAPS puis il y a l'avis de la HAS qui aboutit à un projet d'arrêté avec l'avis de l'UNCAM un mois après qui aboutit à un arrêté ministériel. Il est difficile de faire plus compliqué.

La recherche durant le PNMR sur 3 ans. L'agence nationale de la recherche (ANR) s'occupe de recherche fondamentale avec 25.183.000€, l'AFM avec 3.982.000€ et la direction générale de la santé (DGS) avec 450.000€. Elles ont toutes trois financé 106 projets. Dans le cadre des Programmes

hospitaliers de recherche clinique (PHRC), 101 projets ont été financés pour 26.000.000€ E-Rare a financé 9.000.000€

Le groupe recherche s'est réuni le 11 octobre 2007 pour la 1<sup>ère</sup> fois. Se sont constitués des groupes de travail et les associations ont travaillé sur les sciences sociales.

Le constat de départ du groupe est que 2.000 maladies ont leurs gènes identifiés mais peu ont leurs mécanismes physiopathologiques compris. Plus de 2.500 maladies ont leurs gènes identifiés et 5 axes prioritaires ont été définis en épidémiologie, en histoire naturelle, l'identification des gènes, la compréhension des mécanismes, le développement des thérapeutiques, la recherche en sciences humaines et sociales.

Le PNMR avait vocation à renforcer l'information, l'épidémiologie et repérer les collections. Il y a une poursuite du développement du portail européen sur les maladies rares, Orphanet. Il y a aussi une réflexion sur la codification et la classification des maladies rares avec la révision du CIM en collaboration avec l'Organisation mondiale de la santé.

Les plate-formes de recherche n'ont pas eu de fonds dédiés, ont connu un déficit de formation et un manque de personnel. Le PNMR prévoyait un comité national Registre maladies rares mais il n'a pas été réalisé.

Il y a peu d'épidémiologie ; le ministère par exemple s'intéresse à la mise en place d'un outil informatique d'épidémiologie Cemara pour mieux évaluer l'activité des CR. Le problème reste le repérage des bases de données existantes, des biobanques etc. qui sont bien souvent perdues une fois que les équipes ont changé.

Un recueil systématisé d'informations cliniques, épidémiologiques et d'échantillons biologiques au niveau national et européen est plus que jamais nécessaire avec une mise en lien des bases de données et une sauvegarde de ces bases.

Il faut poursuivre le soutien à la création de réseaux visant au recueil de cohortes et de collections, à la constitution de registres à visée de santé publique et d'épidémiologie.

Ceci implique des postes d'attachés de recherche clinique mutualisés et des outils de gestion partagés permettant une réelle mise en lien.

Le groupe pense qu'il faut des nouvelles technologies comme le séquençage à haut débit dû à un déficit de bio-informaticiens. Le docteur Tournier-Lasserve était directrice du groupe. Il faut encore assurer un réel accès aux plate-formes génomiques en particulier avec les puces ADN et mettre en place des expertises de bio-informatique et de bio-statistique. La France connaît un retard considérable dans ce domaine. Il faut professionnaliser des plate-formes de post-génomique (sélection des projets).

La compréhension des mécanismes implique une connaissance des maladies in vitro et in vivo et il faut pour cela développer des modèles animaux.

Concernant la recherche thérapeutique, il y a peu de thérapeutiques efficaces. Il faut encore soutenir les essais transnationaux, inciter les laboratoires académiques à s'intéresser aux maladies rares, soutenir les essais précliniques et les centres de ressources, améliorer les outils et méthodes des thérapies cellulaires et géniques.

Il s'agit de défis scientifiques et technologiques majeurs ayant un coût important. Un soutien aux centres de ressources nécessite une réflexion stratégique prenant en compte le contexte européen avec le programme Ecrin et les partenariats industriels et associatifs.

Les sciences humaines et sociales ont fait l'objet de recommandations par la FMO, l'Alliance maladies rares et le GIS Institut des maladies rares :

- la perception sociale et les représentations collectives de ces maladies,
- les processus de stigmatisation et les réponses sociales,
- les problèmes d'équité soulevés par la prise en charge de ces maladies,
- les mécanismes nationaux de solidarité existants,

- les questions éthiques ou juridiques.

Ces recommandations nécessitent :

- analyser les politiques de recherche mises en œuvre dans ce domaine,
- penser et organiser les modes de coopération scientifique entre les secteurs public et privé dans le développement de la génétique médicale en France et à l'étranger, les pratiques d'expérimentation et la spécificité des essais thérapeutiques ou les modalités de transfert de technologie, les tensions entre enjeux industriels, le droit des brevets et la santé publique.
- Étudier le rôle des associations de patients dans la définition des priorités de recherche.

Il est nécessaire de prendre en compte :

- le parcours individuel des patients ou les aspects liés à leur expérience et leur identité,
- l'implication de l'entourage,
- la fonction de support social des associations,
- les mécanismes de retard au diagnostic,
- les enjeux du dépistage et de la prédiction,
- les relations soignant-soigné,
- les pratiques de soin au quotidien,
- la qualité de vie.

Le groupe recherche n'aura réussi qu'à lister les problèmes de la recherche sur les maladies rares et à formuler la nécessité d'une action centralisée et coordonnée sur le long terme, multidisciplinaire et transnationale chiffrée à 26.000.000€/ an.

Concernant le groupe Europe, la FMO n'y était pas représentée. Ce groupe était piloté par la DHOS et le rapporteur était Yann Le Cam d'Eurordis. Le travail a consisté à préparer la réponse de la France au projet de communication de la commission sur les maladies rares.

Les cartes d'urgence ont fait l'objet de 2 réunions (la première réunion a eu lieu le 25 septembre 2006). 11 cartes ont été réalisées (mucoviscidose, ostéogenèse imparfaite, myopathies etc.) sur des pathologies pour lesquels des conseils d'urgence existaient déjà ou des pathologies qui n'étaient pas rares ! La priorisation était arbitraire et aucune suite n'a été donnée à ce groupe. La FMO demande la poursuite des travaux mais il n'y a eu aucune nouvelle.

Le comité de suivi s'est réuni trois fois seulement pour lancer les groupes de travail. Les réunions étaient trop espacées. La formation n'a jamais été abordée lors de ce groupe car le ministère avait au départ privilégié le seul axe Orphanet.

N'ont pas été traités dans le PNMR les liens avec la loi handicap 2005, la formation, l'épidémiologie, l'aide aux thérapeutiques.

Il y a un bilan positif avec de réelles avancées et une prise en compte des fédérations et des associations. La FMO regrette cependant un manque de concertation et de pilotage. L'effort est à poursuivre.

La FMO a lancé une pétition, réclamant un Plan d'amélioration pour poursuivre et renforcer la prise en charge des maladies orphelines, a recueilli près de 33.000 signatures.

Les parlementaires se sont mobilisés : interpellés par les signataires de la pétition, députés et sénateurs ont commencé à relayer l'inquiétude de la FMO. Près de 250 questions écrites et deux questions orales sans débat ont d'ores et déjà posées à Madame Bachelot-Narquin.

Le 18 février 2008, Olivia Niclas et Martine Grandin ont été reçues à la Présidence de la République par le conseiller « recherche biomédicale et santé » de Nicolas Sarkozy pour une réunion exploratoire sur les suites à donner au PNMR.

Le 8 avril 2008, Olivia Niclas a rencontré Gérard Bapt, député de la Loire et rapporteur santé de la Commission des finances de l'Assemblée Nationale.

Jusqu'en juillet 2008, une lettre de réponse standard de Madame Roselyne Bachelot-Narquin était adressée aux parlementaires. Elle faisait état des avancées rendues possibles grâce au PNMR et évoquait le travail d'évaluation en cours, dont un premier bilan serait disponible en septembre prochain, à la suite duquel une concertation serait engagée avec les associations concernées sur les suites à donner aux actions mises en œuvre.

Le 25 mars à l'Assemblée nationale, Mme Bachelot a répondu à la question orale de MM. Rochebloine et Jardé et déclaré que le ministère compte « tirer les enseignements de ce Plan et pérenniser les formidables progrès » initiés.

A partir de juillet 2008, le ton a changé dans la réponse aux parlementaires : « La mise en place du plan maladies rares pour la période 2005-2008, dans le cadre de la loi du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique, a constitué une étape importante pour les patients atteints de maladies orphelines et leur famille. Ce plan bénéficie d'un financement des pouvoirs publics à hauteur de 108,5 millions d'euros dont 40 millions destinés à améliorer l'accès aux soins et 43 millions pour la recherche. Il a permis d'engager des actions fortes comme la création de plus d'une centaine de centres de référence labellisés, l'élaboration de protocoles nationaux de diagnostic et de soins, l'amélioration de l'information et de la formation des professionnels de santé et des malades grâce à la base de données sur les maladies rares, « Orphanet », ou encore le financement de projets de recherche par le biais du groupement d'intérêt scientifique « GIS Institut des maladies rares ». En ce qui concerne l'accès aux médicaments hors autorisation de mise sur le marché et aux produits de santé non remboursables, le décret n° 2008-211 du 3 mars 2008 organisant un dispositif spécifique et dérogatoire de prise en charge par la sécurité sociale a été publié au Journal officiel du 5 mars 2008. Il s'agit là d'une avancée majeure pour l'accès aux médicaments et aux produits indispensables à l'amélioration de l'état de santé des patients souffrant de maladies rares. Cette année 2008 est celle de l'évaluation du plan national maladies rares, évaluation que la loi a confiée au haut conseil de santé publique. La ministre de la santé, de la jeunesse, des sports et de la vie associative a d'ores et déjà précisé, dans son discours devant le comité de suivi du plan national maladies rares du 14 mai 2008, que « l'effort engagé par la France dans le cadre du plan national maladies rares sera poursuivi au-delà de 2008, afin de consolider nos acquis ». Cette évaluation et la poursuite annoncée de ce plan conduiront nécessairement à préciser les modalités d'adaptation du dispositif mis en place, en concertation avec les associations de patients. »

Si les propos et déclarations de Madame Bachelot-Narquin se veulent rassurants, la FMO reste néanmoins prudente et mesurée.

La tentation est grande, et le ministère n'y a jusque là pas résisté, de minorer les inquiétudes et interpellations des malades en promouvant les réussites du PNMR. Ces dernières sont réelles mais le PNMR a ouvert un chantier jusqu'alors vierge et ses premiers succès ne peuvent avoir répondu à l'ampleur des attentes et des besoins.

Par ailleurs, le planning proposé par la ministre apparaît comme une temporisation peu convaincante : en effet, la concertation proposée en septembre intervient tardivement au regard des arbitrages budgétaires qui se décident au mois de juin. Quels engagements financiers compte donc présenter le ministère en juin prochain pour « tirer les enseignements de ce Plan et pérenniser les formidables progrès » initiés ?

L'urgence aujourd'hui est donc de poursuivre le travail, de maintenir l'implication et la mobilisation des acteurs institutionnels sur la problématique des maladies rares et de dégager des lignes budgétaires spécifiques. La mobilisation doit se poursuivre pour peser dans les arbitrages politiques à venir.

Une évaluation du PNMR est en cours par le Haut conseil de santé publique et les conclusions seront présentées maintenant en mars 2009.