



Morning Club : mieux soutenir les patients atteints de maladies rares en Europe : faire monter en puissance les ERN (Réseaux Européens de Référence des Maladies Rares)

La quatrième édition du Morning Club [d'Insicive Health](#) a été organisée en collaboration avec The Health Link, réseau européen d'experts en affaires publiques et communication dédiés aux acteurs de santé. Il a fait appel à quatre experts de différents pays pour étudier comment l'Union européenne et les États membres pourraient renforcer davantage le cadre des ERN afin de mieux accompagner les patients atteints de maladies rares en Europe :

- Holm Graessner (coordinateur du réseau ERN pour les maladies neurologiques rares, Institut de génétique médicale et de génomique appliquée de l'hôpital universitaire de Tübingen),
- Dominique Sturz (vice-président de Pro Rare Austria - Alliance autrichienne pour les maladies rares),
- Robert Nisticò (membre du comité de l'EMA pour les médicaments orphelins, professeur de pharmacologie à l'université de Rome Tor Vergata)
- Matthias Wilken (responsable de l'accès au marché au Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie, BPI).

Contexte

Les patients atteints de maladies rares ou complexes ont souvent du mal à accéder à un diagnostic correct et des thérapies et expertises cliniques appropriées. Les ERN permettent partager les connaissances et coordonner des soins à travers l'Union européenne. Ces réseaux partent du principe qu'une approche paneuropéenne profitera aux patients atteints de maladies complexes et rares en facilitant l'accès à un diagnostic correct, aux thérapies appropriées et à une expertise clinique. Mis en place par la directive de 2011 relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers et lancés en 2017, les ERN ont depuis joué un rôle crucial dans l'amélioration de la vie des patients atteints de maladies rares ou complexes, des troubles neurologiques aux maladies du sang, du cancer infantile à l'immunodéficience. En ce sens, les ERN sont une réussite européenne qui mérite d'être soulignée.

Ils se heurte pourtant à des freins qui ne leur permettent pas d'atteindre leur plein potentiel (statut juridique mal défini, différences significatives dans leur utilisation par les États membres). La consultation publique en cours sur la révision de la législation européenne sur les médicaments orphelins (OMP), qui vise à remodeler le cadre politique et réglementaire des maladies rares, pourrait fournir une autre occasion de relever certains des défis auxquels sont confrontés les ERN.

Les réseaux européens de référence des maladies rares permettent de catalyser l'échange d'information sur les maladies rares au sein de l'Union européenne

"Les ERN sont une réussite du point de vue des patients. Néanmoins, la mise en place des ERN, précédée par la directive sur les soins de santé transfrontaliers de 2011, ne date que de 2017. Il est donc grand temps d'identifier les domaines dans lesquels nous devons faire passer les politiques et les stratégies à un tout autre niveau et adapter le cadre politique. Nous devons également nous rappeler que nous ne disposons de traitements que pour 5 % des maladies rares" - Dominique Sturz, Pro Rare Austria.

En coopérant et en échangeant des connaissances vitales au niveau européen et national, les ERN sont conçus pour permettre aux patients d'accéder à la meilleure expertise disponible en Europe. Les représentants des patients facilitent l'échange d'informations, en recueillant les réactions des groupes de patients au niveau national, directement auprès des patients et de leurs familles et participent à la création ou à la mise à jour des registres et des guides de bonne pratique.

"Les ERN fournissent des informations importantes sur les deux critères que le comité des médicaments orphelins prend en compte lorsqu'il donne un avis favorable à la désignation orpheline" - Prof. Robert Nisticò, comité des médicaments orphelins de l'EMA.

Les maladies rares sont mal comprises. La prévalence étant faible, les possibilités d'étudier la maladie et de développer des traitements sont également plus limitées. L'une des missions du Comité pour les médicaments orphelins (COMP) de l'Agence européenne des médicaments (EMA) est d'inciter les entreprises à rechercher et à développer des médicaments pour les maladies rares, qui ne pourraient être développés autrement. Les ERN facilitent le travail du COMP en donnant accès aux connaissances, en mettant en œuvre les normes et les directives cliniques, et en créant et en maintenant des registres, des biobanques et des bases de données sur la recherche biomédicale et clinique.

Un dispositif encore mal connu des patients atteints de maladies rares

Tous les intervenants s'accordent à dire qu'il reste des défis considérables à relever pour exploiter pleinement le potentiel des ERN. Les progrès sont encore limités dans les domaines où les besoins médicaux des patients sont les plus insatisfaits. De nombreux ERN ont une couverture géographique incomplète et ne couvrent pas l'ensemble des maladies rares.

"Les ERN sont sous-utilisés lorsqu'il s'agit d'accélérer l'accès des patients aux soins. Les parties prenantes concernées sont peu conscientes de leurs droits et de la possibilité d'accéder aux services de santé à l'étranger, ainsi que de l'existence des points de contact nationaux" - Dr. Matthias Wilken, Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie (BPI)

Les politiques de tarification et de remboursement restant de la compétence exclusive des États membres, d'importantes divergences persistent au sein de l'UE, et empêchent les patients de bénéficier d'un accès égal aux traitements et aux soins. L'absence de statut juridique et le manque de stratégie claire en matière de données sont d'autres obstacles importants qui doivent être surmontés.

L'un des objectifs de la directive de 2011 relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers était de s'assurer que les citoyens de l'UE auraient le droit d'accéder à des soins dans n'importe quel pays de l'UE et à un remboursement pour les soins à l'étranger par leur

propre pays. Cependant, la faible connaissance de ces droits par les patients montre que, dans une certaine mesure, la directive a échoué et que les avantages des soins transfrontaliers dans l'UE ne sont pas pleinement exploités.

Une action politique plus forte est nécessaire pour renforcer les ERN afin de mieux soutenir les patients atteints de maladies rares

Comme l'a souligné le Dr Wilken, de nombreux aspects de la directive sur les soins transfrontaliers doivent être actualisés afin d'améliorer la qualité des soins pour tous les patients. Il s'agit notamment de renforcer la coopération européenne dans des domaines tels que la qualité et la sécurité, l'évaluation des technologies de la santé, la e-santé et les maladies rares. Il est également nécessaire de mieux intégrer les ERN au niveau des systèmes de santé nationaux.

"Les registres ERN doivent être connectés aux systèmes d'information des hôpitaux et aux infrastructures des registres nationaux" - Dr Graessner, ERN pour les maladies neurologiques rares.

L'interopérabilité des systèmes d'information des États membres est un préalable au bon déploiement des ERNs

L'interopérabilité sera importante pour s'assurer que les données sur l'épidémiologie et la qualité des soins puissent être collectées au niveau européen et échangées au-delà des frontières et des systèmes d'information nationaux. La création de l'Espace européen des données de santé peut permettre une meilleure compréhension et une meilleure définition des maladies rares en favorisant par exemple l'accès aux dossiers médicaux électroniques et aux données génomiques. L'établissement d'un lien entre les essais cliniques et les ERN pourrait contribuer à améliorer la qualité de ces essais et aider à mieux comprendre et à mieux définir les maladies rares.

Étendre les ERN à l'accompagnement social et médico-social des patients

Du point de vue des malades, les ERN doivent aller au-delà du diagnostic et du traitement médical, par exemple en renforçant le soutien psychologique ou en évaluant le parcours de soins des patients atteints d'une maladie rare et leurs soignants - des points importants soulevés dans une récente enquête publiée par EURORDIS sur le parcours de soins des personnes vivant avec une maladie rare.

"Nous devons absolument mettre en place une législation adéquate au niveau de l'UE, mais nous avons également besoin de la volonté politique des États membres de renforcer leurs systèmes de santé. Certains pays disposent de réseaux de référence nationaux parfaits, avec des orientations claires, transparentes et compréhensibles, et dont la mission et les objectifs sont clairement définis, avec des budgets dédiés. Certains pays sont meilleurs que d'autres" - Dominique Sturz, Pro Rare Autriche

Dans le contexte actuel, où la législation européenne sur les médicaments orphelins sera bientôt mise à jour et où les maladies rares figurent en bonne place dans l'agenda politique, le débat sur les ERN sera d'actualité.