



#RareDiseases

CONCLUSIONS ET RECOMMANDATIONS

CONFÉRENCE

Pour un engagement de l'UE dans la lutte contre les maladies rares



Comité économique
et social européen



CONCLUSIONS ET RECOMMANDATIONS

L'objectif de cette conférence était de contribuer à la mise au point d'un cadre européen pour l'action publique dans le domaine des maladies rares. Ce cadre devrait intégrer les stratégies menées autour de divers enjeux, dont la recherche, les technologies numériques, les soins de santé et la protection sociale, et ce faisant venir compléter la législation existante et encourager de nouvelles actions dans ce domaine des maladies rares, à la fois au niveau européen et au niveau national.

La conférence a mis en vedette l'avis exploratoire que, sous le titre «Ne laisser personne de côté: l'engagement européen dans la lutte contre les maladies rares», le Comité économique et social européen (CESE) a élaboré à la demande de la présidence hongroise du Conseil de l'Union européenne et dans lequel il exhorte la Commission à publier un plan d'action européen pour les maladies rares portant sur la période 2025-2029. Le but est de faire en sorte que les patients atteints de maladies rares reçoivent un diagnostic dans un délai d'un an à compter de l'apparition des symptômes.

Lors de la conférence, la présidence hongroise et le CESE ont invité la nouvelle Commission européenne et les États membres de l'Union à proposer et mettre en œuvre un plan d'action européen global pour les maladies rares, afin de fixer des objectifs communs et mesurables pour améliorer le traitement des maladies rares et de renforcer la collaboration européenne dans ce domaine. Les grandes recommandations de la conférence ainsi que les principales conclusions de l'avis exploratoire du CESE ont été portées à l'attention du Conseil réuni en formation EPSCO le 3 décembre 2024.

La conférence a par ailleurs réuni un large éventail de parties prenantes, notamment des organisations de la société civile, des associations de patients, des médecins, des chercheurs, des ministères de la santé et des institutions européennes. Cette pluralité des participants a permis de donner de la continuité aux travaux et à l'engagement politique que les États membres de l'Union, les organisations de la société civile et les parties prenantes concernées ont déployés depuis 2004.

La conférence a réuni en tout 32 intervenants, 30 membres du CESE et quelque 235 participants de toute l'Europe, qui y ont assisté en personne ou en ligne. Le programme figure en annexe au présent document.

Principales conclusions et recommandations de la conférence

1. Comment mettre en place un plan d'action européen global sur les maladies rares d'ici à 2030?

- Un soutien doit être apporté au niveau politique, et il est nécessaire à cet égard que la Commission européenne s'engage à établir un cadre cohérent pour guider les politiques nationales et encourager l'action collaborative, au-delà des réseaux européens de référence (RER).
- Il y aurait lieu de mettre en place, dans le cadre du plan d'action européen pour les maladies rares, un groupe de pilotage composé d'experts des États membres, du CESE et d'Eurordis afin d'assurer une coordination et une coopération horizontales ainsi que le suivi et la supervision du plan d'action. Il est essentiel que ce groupe de pilotage, qui représenterait toutes les parties prenantes de l'écosystème des maladies rares, comprenne en son sein des représentants des patients en tant que membres à part entière. Leur présence garantira que le vécu et les priorités des patients atteints de maladies rares influent directement sur les décisions relatives aux politiques.
- Il est essentiel de combler les lacunes dans les parcours de soins des patients et, pour ce faire, de remédier aux inégalités à l'intérieur de l'Union européenne et de lever des obstacles importants dans l'accès au dépistage, au diagnostic, au traitement et à une prise en charge rapide et coordonnée, y compris en ce qui concerne l'assistance sociale et un accompagnement psychosocial global et intégré, mais aussi de faire en sorte que les personnes atteintes d'une maladie rare soient en mesure de participer pleinement à la vie de la collectivité.
- Il est primordial d'intégrer les soins de santé et les services sociaux destinés aux patients atteints de maladies rares et de reconnaître que les personnes qui vivent avec ces maladies forment un groupe désavantagé, de manière à ce qu'elles reçoivent des indemnités et prestations appropriées, au même titre que les personnes handicapées.
- L'Europe doit remédier à l'énorme pénurie de personnel de santé dans l'Union, y compris de professionnels qui travaillent sur le recensement des maladies rares. Les ressources humaines existantes sont soumises à une pression disproportionnée et démesurée dans de nombreux pays pour répondre aux besoins des patients, de sorte que des analyses et des discussions plus approfondies sont nécessaires dans ce domaine.
- Pour améliorer significativement le diagnostic et le traitement des personnes atteintes de maladies rares en Europe, il faut renforcer le diagnostic précoce au moyen des technologies moléculaires avancées et de la santé numérique, consolider les réseaux d'orientation, promouvoir la recherche collaborative et le partage des données, sensibiliser et former les professionnels de la santé, et enfin garantir à tous les patients un accès équitable aux soins.
- Il est important d'adopter une approche globale des soins de santé, en lieu et place de l'approche fragmentée qui prévaut actuellement et insiste trop sur des domaines spécialisés pris individuellement sans que des liens soient établis entre eux.

- La recherche sur les médicaments orphelins devrait être encouragée et adaptée à la pratique quotidienne.
- Afin de renforcer les capacités de diagnostic, une formation spécifique est nécessaire non seulement pour les professionnels de la santé, mais aussi pour les travailleurs sociaux et le personnel des services d'assistance sociale, afin qu'ils puissent plus efficacement soigner les personnes atteintes de maladies rares, les aider dans leur vie quotidienne et satisfaire leurs besoins psychosociaux.
- Il convient aussi de former les enseignants et les formateurs dans les structures d'accueil des enfants et les écoles pour favoriser la prévention et le diagnostic.
- Il est essentiel que les États membres et la Commission européenne unissent leurs efforts pour garantir et étendre les financements consacrés aux maladies rares, afin de pérenniser l'ensemble des outils et modèles ciblés mis au point dans le cadre de l'action Jardin. Cette approche collaborative garantirait la disponibilité des ressources nécessaires pour soutenir les recherches en cours, améliorer le diagnostic et le traitement, et maintenir un accès équitable aux soins pour tous les patients, partout en Europe.
- Il est primordial que les RER soient mieux intégrés dans tous les secteurs concernés des systèmes de soins de santé nationaux.
- Il est crucial aussi de soutenir et de renforcer la mise en œuvre des plans nationaux sur les maladies rares, l'Union européenne devant à cet égard jouer un rôle de coordination.
- La collaboration et les échanges avec les organisations internationales revêtent une importance fondamentale pour faire progresser les initiatives relatives aux maladies rares. La mise en place par l'Organisation mondiale de la santé d'un Réseau mondial pour les maladies rares (GNRD), en collaboration avec Rare Diseases International (RDI), marque une avancée prometteuse. Cette initiative vise à reproduire et adapter à l'échelle mondiale les succès obtenus par les RER, en prenant appui sur les innovations numériques pour mettre en commun l'expertise et améliorer l'accessibilité.

Un plan d'action européen pour les maladies rares devrait:

- comporter des objectifs communs et mesurables qui répondent directement aux besoins non satisfaits et garantissent l'égalité des chances dans tous les États membres, sous la forme d'une amélioration des résultats en matière de santé (réduction du délai diagnostique) et d'une réduction des inégalités, et qui encouragent également l'innovation;
- prévoir des mesures pour soutenir les autorités sanitaires nationales, régionales et locales et les organisations de la société civile (notamment les organisations de patients) dans leurs efforts pour donner accès à une prise en charge de qualité et abordable des maladies rares;
- inclure des objectifs suivant le modèle SMART pouvant être atteints d'ici 2030 afin de rendre possible le diagnostic des maladies rares dans un délai d'un an à compter de l'apparition des symptômes;

- mettre en place un modèle efficace de coordination horizontale pour les services de la Commission qui s'occupent des maladies rares et des soins de santé transfrontaliers;
- encourager les accords avec les États membres concernant le contenu, la mise à jour, l'application et le suivi des plans nationaux dans le domaine des maladies rares;
- prévoir le recensement et la diffusion des bonnes pratiques partout dans l'Union européenne;
garantir le financement et la faisabilité, assurer la planification des programmes de l'Union européenne en matière de santé, d'Horizon Europe et d'autres programmes financiers, et faire en sorte que le cadre financier pluriannuel 2028-2035 prévoit des ressources budgétaires substantielles pour la santé;
- fournir des orientations et allouer des fonds (programme EU4Health et programme de recherche) aux initiatives visant à améliorer l'accès des patients et des familles au diagnostic, aux soins et à un accompagnement;
- prévoir des mécanismes d'incitation ciblés pour promouvoir la recherche et l'innovation, en particulier dans les domaines des diagnostics avancés, de la médecine de précision et de la thérapie génique.

2. **Comment la société civile et les organisations de patients peuvent-elles unir leurs forces pour améliorer la situation sanitaire et sociale des personnes atteintes de maladies rares?**

- Il est essentiel de traiter de façon prioritaire et réaliste les besoins des personnes atteintes de maladies rares. Il convient d'adapter à ces besoins l'ensemble des informations fournies et du soutien apporté de sorte que ces patients reçoivent les soins les plus pertinents et les plus efficaces.
- Il est essentiel aussi, pour lutter contre les maladies rares, de fournir les bonnes informations. Pour s'assurer que les patients et leurs familles soient bien informés, les informations portées à leur connaissance doivent être adéquates, précises, exactes, approuvées sur le plan médical, compréhensibles et accessibles.
- La coopération entre les organisations non gouvernementales, les chercheurs, les professionnels de la santé et les décideurs aux niveaux local, national et européen est essentielle. La mise en place d'une plateforme commune qui soit facile à utiliser et accessible à tous les acteurs est de nature à faciliter une collaboration efficace.
- Il est essentiel d'intégrer un soutien psychosocial dans les soins de santé, au regard notamment du long parcours auquel de nombreux patients atteints de maladies rares doivent faire face avant de recevoir un diagnostic.
- Il est essentiel d'adopter une approche indépendante, transversale et globale, soutenue par un financement approprié, pour lutter efficacement contre les maladies rares. Le meilleur moyen d'y parvenir est de mettre en place des plans nationaux qui associent activement les patients et les associations.
- La participation d'organisations de patients auxquelles on donne les moyens d'agir est cruciale pour une gestion globale, intersectorielle et intégrée des maladies rares.

Ces organisations peuvent apporter des éclairages et un soutien précieux dans divers domaines, tels que les soins de santé, le handicap et les affaires sociales, l'éducation, le travail, la vie familiale et le logement. En donnant aux organisations de patients voix au chapitre dans ces domaines, nous pouvons créer un environnement plus favorable et inclusif pour les patients atteints de maladies rares.

- Une collaboration entre le secteur public et le secteur privé est nécessaire pour lutter contre les maladies rares.
- Les organisations de la société civile sont des moteurs pour le changement, car elles s'efforcent de mener une action de sensibilisation et d'apporter un soutien et des solutions en réponse aux difficultés que connaissent les personnes atteintes de maladies rares. Les alliances nationales pour les maladies rares sont des acteurs clés des plans nationaux, apportant autour de la table expertise et solutions.
- Ces alliances ont besoin d'initiatives européennes, à l'image d'un plan d'action global pour les maladies rares, qui serviront de tremplin aux mesures déployées au niveau national. Les efforts doivent être renforcés au niveau européen s'agissant d'intégrer les politiques en matière de santé, d'assistance sociale, de recherche et de gestion des données; de favoriser l'accès au diagnostic et au traitement; de donner des leviers d'action aux patients; de fournir des soins de santé transfrontaliers; de définir des objectifs clairs et mesurables; et de permettre à quiconque serait en mesure de le faire de contribuer à répondre à tous les besoins non satisfaits des patients atteints de maladies rares tout au long de leur parcours.
- Il est de la plus haute importance que les organisations de la société civile, notamment les organisations de patients, soient associées au suivi et au contrôle des politiques nationales ainsi qu'à leur mise en œuvre.

3. **Pour un espace européen des données de santé (EHDS) — progrès accomplis et défis à venir**

- L'espace européen des données de santé (EHDS) recèle un formidable potentiel pour ce qui est de surmonter les difficultés singulières qui se posent dans le domaine des maladies rares. En harmonisant les normes des données de santé et en reliant les plateformes entre elles au niveau européen, l'EHDS peut améliorer le diagnostic, la recherche et le traitement relatifs aux maladies rares. Si la mise en œuvre au niveau national incombe avant tout aux États membres, elle ne saurait aboutir si l'on ne fait pas appel aux bonnes pratiques existantes et à une coopération des professionnels à l'échelon européen.
- Il est de la plus haute importance de soutenir et de mettre en œuvre, dans le cadre du règlement EHDS, un projet pilote de méthodologie et de modèle européens communs pour l'interopérabilité des données en vue d'une utilisation secondaire, ainsi que de favoriser le partage des données à des fins d'utilisation primaire entre les équipes médicales accréditées et les membres des RER.

- Pour renforcer les RER et assurer leur intégration dans les systèmes de santé des États membres, il est nécessaire de mettre en place un EHDS interopérable au sein de l'Union.
- Les patients doivent avoir le contrôle de leurs données personnelles de santé. Ils doivent bénéficier de la possibilité de mettre à jour leurs préférences en matière de partage et recevoir des informations claires sur la façon dont leurs données sont utilisées par le secteur des soins. Une gestion éthique renforce la confiance et permet une utilisation efficace des données primaires pour améliorer la fourniture des soins.
- L'EHDS recèle un potentiel important pour les patients atteints de maladies rares, car il permet d'accélérer le diagnostic, d'améliorer les soins transfrontaliers et de stimuler la recherche. Toutefois, pour que cette initiative aboutisse réellement, il faut faire du caractère éthique de sa gouvernance une priorité, associer activement les patients à la prise de décision et leur donner le contrôle de leurs données. Ce n'est qu'en parvenant à un équilibre entre ces éléments que l'EHDS pourra transformer les soins de santé tout en préservant les droits et la confiance des patients.
- Il est essentiel de mobiliser les acteurs. Pour s'assurer que les patients et les prestataires de soins comprennent l'EHDS et interagissent efficacement avec celui-ci, il faut les former et les accompagner afin de lever les zones de flou.
- L'EHDS n'aura des chances d'aboutir qu'à condition que les citoyens et les patients puissent avoir confiance dans le système. Toutes les parties prenantes, notamment les prestataires de soins de santé, les décideurs politiques et les développeurs de technologies, doivent donc collaborer pour faire en sorte que l'EHDS réalise son plein potentiel, tout en respectant les droits des patients et en faisant progresser la santé publique.
- Les RER sont un excellent exemple d'application opérationnelle de l'EHDS.
- Les RER peuvent utiliser des données de santé à des fins à la fois primaires (prise en charge directe des patients) et secondaires (recherche, politiques publiques et amélioration des systèmes de soins de santé). Ils sont à l'avant-garde de l'exploitation des données de santé, ce qui en fait des pionniers dans l'écosystème européen des données de santé. Ils peuvent définir les normes et les bonnes pratiques que d'autres acteurs adopteront ensuite.
- La superposition des RER et des missions de l'EHDS se rapportant à des usages primaires (système de gestion des données cliniques des patients) et secondaires (registres des RER) des données de santé peut sensiblement améliorer la prise en charge des maladies rares.
- Les codes de la classification internationale des maladies (CIM) correspondant aux maladies rares sont couramment utilisés dans les statistiques relatives à la santé. Toutefois, ces codes ne couvrent pas toutes les maladies rares, lesquelles n'ont pas toutes reçu un code CIM spécifique. Cela étant dit, une proportion considérable de ces maladies rares possède un tel code, qui s'avère bien utile. Les évaluations épidémiologiques portant sur ces maladies rares sont rendues possibles par les statistiques sur les causes de décès et les registres de la caisse nationale d'assurance

maladie. En Hongrie, ces deux systèmes couvrent l'ensemble de la population. Ces indicateurs sont donc instructifs et valables pour décrire les tendances épidémiologiques d'une proportion significative des maladies rares.

- Un langage commun est nécessaire pour obtenir des données de qualité sur les maladies rares aux niveaux national, transnational et européen (y compris sur les cas non diagnostiqués). Cela garantirait la cohérence et la comparabilité des données entre les régions et les systèmes.
- L'importance d'un langage unifié pour les maladies rares a été reconnue dans la recommandation du Conseil de 2009, et la Commission européenne n'a eu de cesse de préconiser l'utilisation des codes Orpha. La prochaine étape décisive consistera à trancher définitivement et à faire preuve d'une forte volonté politique pour mettre en œuvre et utiliser avec systématisme les codes Orpha dans tous les systèmes concernés.
- Le portail Orphanet, qui est chargé de développer et de mettre à jour le système des codes Orpha pour codifier les maladies rares, est une ressource vitale. Toutefois, le fait qu'il ne soit, à l'heure actuelle, disponible que dans sept langues de l'Union européenne uniquement en limite l'accessibilité. La mise en place d'une nouvelle agence européenne qui fournirait un soutien et pourrait être consultée dans toutes les langues officielles de l'Union renforcerait grandement son utilité. Cela permettrait à toutes les parties prenantes, quelle que soit leur langue, d'accéder aux informations et de bénéficier des services fournis.

Les présentes conclusions et recommandations seront communiquées à tous les participants, au Parlement européen et à la Commission européenne, ainsi qu'aux ministères de la santé des États membres de l'Union. Elles seront notamment transmises à la présidence hongroise et au prochain trio de présidences de l'Union.



Comité économique et social européen

Rue Belliard 99
1040 Bruxelles
BELGIQUE

www.eesc.europa.eu



Printed by the EESC-CoR Printing and Distribution Unit, Belgium

EESC-2025-8-FR

© Union européenne, 2025

Reproduction autorisée, moyennant mention de la source.

Toute utilisation ou reproduction des photographies / illustrations est soumise à une autorisation préalable à demander directement aux détenteurs de leurs droits d'auteur: © NataliaMalc/Shutterstock.com



Office des publications
de l'Union européenne



Print
QE-01-25-012-FR-C
ISBN 978-92-830-6752-8
doi:10.2864/0222062

PDF
QE-01-25-012-FR-N
ISBN 978-92-830-6751-1
doi:10.2864/9113784

FR