

# MALADIES RARES & MÉDICAMENTS ORPHELINS

Un défi unique pour des soins  
de santé de qualité



# RARES, MAIS PAS EXCEPTIONNELLES

Une maladie est dite "rare" lorsqu'elle n'affecte pas plus de **5 personnes sur 10.000 habitants** de l'Union européenne (UE), et qu'elle est de nature à mettre la vie du patient en danger ou qu'elle est invalidante et chronique.

(Règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins)

Certaines maladies rares ne touchent que **quelques individus** dans le monde



...d'autres  
**plusieurs milliers**



> **La moitié** des patients sont **des enfants**



Chez environ **8 patients sur 10**, une anomalie génétique joue un rôle <sup>1</sup>



**50%**

> Si des **soins médicaux** ne sont pas prodigués dès les premiers stades de la maladie, **3 patients sur 10** décèdent avant l'âge de **cinq ans** <sup>2</sup>



- > Le monde médical estime que le nombre de maladies rares est compris entre **6.000 et 8.000** <sup>3</sup>
- > Un grand nombre de maladies rares sont encore un **mystère** pour la science
- > Il arrive fréquemment que l'on ne dispose que de quelques rares données sur **les causes, l'évolution** et les **possibilités de traitement et de guérison**

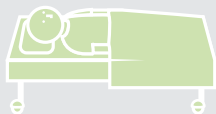
<sup>1</sup> Fiche "What is a rare disease", Eurordis

<sup>2</sup> Ibid

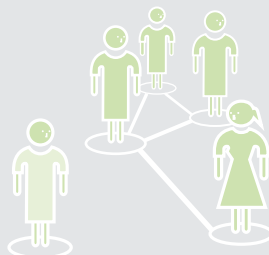
<sup>3</sup> Ibid

# MALADIES RARES

## Un défi pour les patients et les prestataires de soins



Une maladie rare met la vie **en danger** ou provoque un **déclin progressif des fonctions physiques** ou **cognitives**



Les patients se retrouvent souvent **socialement isolés** en raison du petit nombre de **personnes qui partagent leur sort** et qui sont souvent très **largement disséminées sur le plan géographique**



La plupart des prestataires de soins sont **rarement, voire jamais**, en contact avec ce type d'affections et ne sont que **peu ou pas du tout familiarisés avec celles-ci**



Les maladies rares se caractérisent par un **large éventail de symptômes très diversifiés**, qui peuvent varier **d'un patient à l'autre**<sup>4</sup>



Pour le bien-être du patient, il est essentiel de **poser rapidement le diagnostic**, quoique les maladies rares ne soient souvent **diagnostiquées que tardivement, quand elles le sont...**



Même lorsque **le bon diagnostic** est posé, il n'est pas sûr qu'il **existe un traitement** et que celui-ci **soit remboursé**

# MÉDICAMENTS ORPHELINS

## Un défi pour les entreprises pharmaceutiques innovantes

Un médicament orphelin est une spécialité pharmaceutique pour le traitement, le diagnostic ou la prévention d'une maladie rare.



La nature biotechnologique de la plupart des médicaments orphelins en rend le développement et la production **plus complexes, plus chers et plus longs** que pour un médicament produit par **synthèse chimique**



Le **nombre limité de patients** constitue **un obstacle** pour l'organisation pratique des études cliniques. De plus, le degré d'incertitude des résultats cliniques basés sur de plus petits groupes de patients est **aussi plus grand**<sup>5</sup>

Les entreprises qui développent des médicaments orphelins prennent de grands risques :



- > En effet, à côté des grandes firmes, il s'agit souvent de petites ou moyennes entreprises avec un **portefeuille de produits limité**. Par conséquent, d'éventuels résultats négatifs ne peuvent souvent pas être compensés temporairement par les revenus générés par d'autres médicaments
- > Comme **les groupes de patients** concernés par les médicaments orphelins **sont nettement plus petits** que pour d'autres médicaments, le groupe cible est donc nettement plus réduit

<sup>5</sup> " Clinical evidence for orphan medicinal products-a cause for concern?", Orphanet Journal of Rare Diseases, octobre 2013

# LE CADRE EUROPÉEN EN MATIÈRE DE MALADIES RARES

L'Union européenne (UE) estime que les patients atteints de maladies rares ont droit à des médicaments de même qualité, sécurité et efficacité que les patients atteints de maladies très courantes.



En décembre 1999, l'UE a élaboré le "Règlement européen sur les médicaments orphelins - (CE) n° 141/2000". Ce règlement a pour objectif de faciliter **le développement, la mise au point et l'accès au marché des médicaments orphelins** au moyen d'incitants européens et nationaux



Le règlement (CE) n° 141/2000 et les initiatives européennes et nationales qui en ont découlé ont porté leurs fruits et ont **stimulé la recherche et le développement** dans le domaine des maladies rares



Tous les États membres de l'UE, dont la Belgique, ont confirmé leur engagement dans **la lutte contre les maladies rares** en donnant suite à la recommandation de la Commission européenne de 2009 d'élaborer un **plan national** pour l'approche des maladies rares

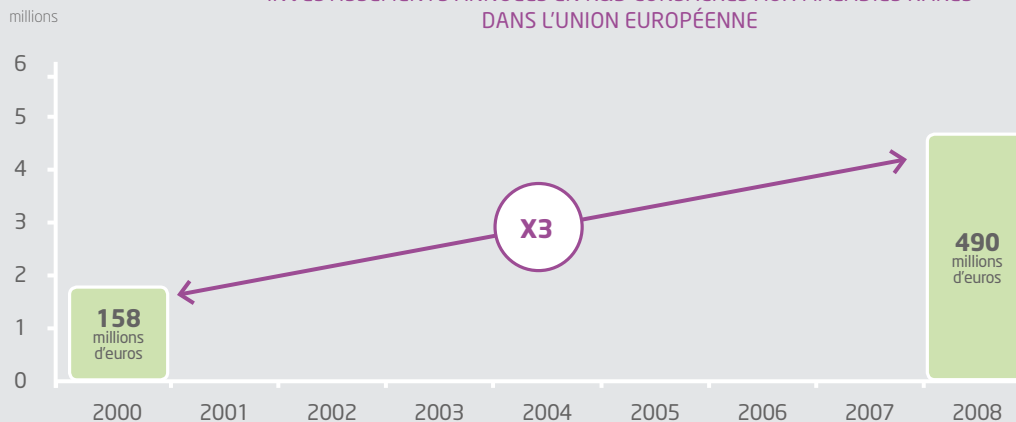


Le "**Plan belge pour les maladies rares**" a été présenté début 2014. Ce plan avance différents points d'action, dont la création de centres d'expertise supplémentaires et d'un registre central des patients atteints d'une maladie rare, un meilleur accès et **un remboursement plus rapide de certains médicaments ainsi que le remboursement des examens ADN réalisés** à l'étranger

# LES MALADIES RARES AU PLAN EUROPÉEN

## R&D sur les maladies rares en Europe<sup>6</sup>

INVESTISSEMENTS ANNUELS EN R&D CONSACRÉS AUX MALADIES RARES  
DANS L'UNION EUROPÉENNE

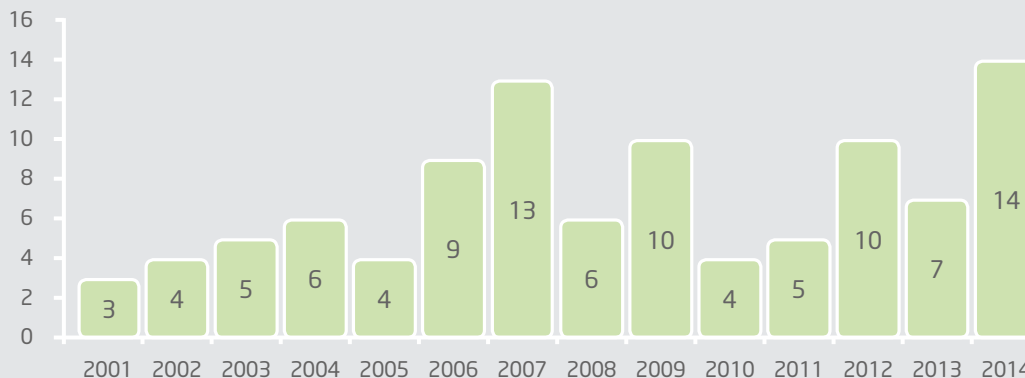


De 2000 à 2008, les investissements en R&D sur les maladies rares ont triplé.

En 2008, il y avait plus de 15.000 projets de R&D et 2.530 études cliniques sur les maladies rares dans l'Union européenne

## Enregistrement des médicaments orphelins en Europe<sup>7</sup>

ENREGISTREMENT DES MÉDICAMENTS ORPHELINS  
DANS L'UNION EUROPÉENNE



Avant le règlement (CE) n° 141/2000, il n'existait que quelques médicaments enregistrés pour les maladies rares dans l'Union européenne. Quelque 15 ans plus tard (fin 2014), il y en a 100.

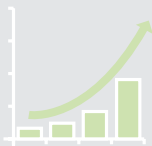
En 2014, l'Agence européenne des médicaments (EMA) a approuvé un nombre record de 14 médicaments orphelins

**Total:  
100**

<sup>6</sup> "Assessment of the impact of OMPs on the European Economy and Society", publication de la Joint EBE/EuropaBio Task Force on Rare Diseases & Orphan Medicinal Products, septembre 2010

<sup>7</sup> "Register of designated Orphan Medicinal Products" de l'Union européenne, <http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/alforphreg.htm>

## UNE CONTRIBUTION ESSENTIELLE À L'INNOVATION



La R&D consacrée aux médicaments orphelins reste l'un des domaines de la recherche pharmaceutique affichant **le plus fort taux de croissance**. Parallèlement, elle représente une contribution majeure à **l'innovation médicale**



Les entreprises qui développent des médicaments orphelins **investissent davantage dans la R&D**



Les médicaments orphelins servent de modèle pour les futures innovations dans les soins de santé en proposant au patient des traitements **plus ciblés et plus personnalisés**

## CONSOLIDER LE RÔLE DE PIONNIER DE LA BELGIQUE



**La Belgique se distingue** en matière de R&D sur les médicaments orphelins et dans la production de ces derniers



La procédure ETA/ETR (Early Temporary Approval/Reimbursement), actuellement d'application, **permet au patient d'accéder plus rapidement** aux traitements innovants



Quelque **300 études cliniques** sur des médicaments orphelins et des médicaments destinés au traitement de maladies rares sont actuellement en cours en Belgique, dont environ **un quart concernent des enfants** et de jeunes adultes<sup>8</sup>



**69 médicaments orphelins** et médicaments destinés au traitement de maladies rares sont actuellement **remboursés en Belgique**

Sous l'impulsion du **"Fonds maladies rares et médicaments orphelins"** géré par la Fondation Roi Baudouin, des initiatives déterminantes ont été prises en Belgique pour stimuler le traitement des maladies rares et le développement des médicaments orphelins

<sup>8</sup> EU clinical trials register, <https://www.clinicaltrialsregister.eu>

# APPEL AU DIALOGUE ET À LA COOPÉRATION

La Belgique joue un rôle de pionnier en matière de développement de médicaments orphelins et de médicaments destinés au traitement des maladies rares. Une approche différenciée et durable des médicaments orphelins par les autorités est néanmoins nécessaire pour préserver cette position.

Ces membres de pharma.be sont actifs dans le domaine des médicaments orphelins et des médicaments destinés au traitement de maladies rares :

