Les maladies sont dites rares lorsque chacune affecte moins de 30 000 personnes : pour autant, cela représente 7 000 maladies et près de 4 millions de malades en France. Il s'agit donc d'une priorité de santé publique et d'un enjeu de solidarité nationale.

Le plan national maladies rares 2011-14 a profondément renouvelé l'ambition du plan précédent 2005-08. **Il vise à améliorer la qualité de la prise en charge des patients, à développer la recherche et à amplifier les coopérations européennes et internationales**

.

Pour améliorer les soins dus à chaque patient, le plan pose des objectifs concrets sur le suivi médical et médico-social. Mieux évaluer les centres de référence maladies rares, les aider à progresser dans la rédaction des protocoles de soins, mettre à disposition des médecins des équipements de haute technologie figurent parmi les objectifs prioritaires du ministère chargé de la santé, déclinés au plus près des patients grâce aux agences régionales de santé (ARS) et aux hôpitaux.

Dans ce contexte, **l'année 2012 marque la concrétisation de plusieurs avancées**.

Parce que la lisibilité du dispositif de soins pour les patients est fondamentale, un état des lieux complet des coopérations existantes entre les **131 centres de référence** maladies rares a été réalisé. Des filières de prise en charge des maladies rares se dessinent déjà, gages d'une meilleure orientation des patients, d'une plus grande mutualisation des compétences médicales et soignantes, d'une articulation efficace avec les réseaux européens.

Parce que la qualité de la prise en charge des patients est au cœur de la politique du ministère chargé de la santé, **les méthodes d'évaluation des centres de référence et de production des protocoles de soins ont été repensées et simplifiées** avec le concours de la haute autorité de santé (HAS), pour tenir compte de la charge de travail des professionnels.

Parce que le patient a besoin d'un diagnostic rapide et sûr, **des plateformes nationales de diagnostic approfondi dédiées aux maladies rares ont été financées** . D'ores et déjà, près de 10M€ ont été mobilisés pour équiper des laboratoires hospitaliers avec des appareils de séquençage à haut débit et/ou d'hybridation génomique comparative.

Les meilleurs experts ont été réunis pour doter la France d'une **banque de données cliniques permettant de faire avancer les connaissances sur l'histoire naturelle des maladies rares** , de documenter les modes de prise en charge et leur impact, de décrire la demande de soins et son niveau d'adéquation avec l'offre.

Enfin, l'inauguration récente de la **fondation maladies rares** permet de fédérer les différentes actions engagées dans le domaine de la recherche – fondamentale, translationnelle ou clinique – mais aussi dans celui, encore trop peu développé, des sciences humaines et sociales, pour lequel un appel à projets vient d'être lancé.

Pour maintenir cette dynamique, **le ministère a rassemblé pour la première fois le 19 décembre 2012 près de 300 acteurs de la prise en charge de patients atteints de maladie rares** : coordonnateurs des centres de références maladies rares, associations de patients, responsables de laboratoire de génétique, directions générales de centres hospitaliers universitaires (CHU), ARS…

Les attentes exprimées ont concerné notamment le continuum entre recherches fondamentale et clinique, la visibilité des actions aux niveaux européen, régional et local, le financement des centres de référence ou de la prise en charge des soins, ou encore les évolutions réglementaires récentes relatives aux médicaments prescrits hors AMM.

Des temps d'échanges approfondis et constructifs ont témoigné de l'implication forte des différents acteurs pour l'amélioration de la prise en charge des patients.

Cette dynamique, qui s'appuie sur les contributions indispensables des professionnels et des associations représentant les patients, a vocation à se poursuivre en 2013. **Le ministère chargé de la santé met tout en œuvre pour que le plan national maladies rares 2011-2014 améliore durablement la prise en charge des patients.**

Pour en savoir plus :

www.sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html