

STRATÉGIE INTÉGRÉE  
MALADIES RARES

2015 > 2020



## **I - Encadrement**

Dans l'Union européenne sont considérées comme des maladies rares, parfois dites maladies orphelines, celles qui ont une prévalence inférieure à 5 cas pour dix mille personnes.

Il y a cinq mille à huit mille maladies rares. Chacune de ces maladies atteint moins de 0,1% de la population. La plupart est grave et, parfois, très invalidantes, tandis qu'autres n'empêchent pas le développement intellectuel normal et présentent une évolution bénigne et fonctionnelle, si diagnostiquées et traitées à temps.

Dans son ensemble, les maladies rares touchent environ 6% à 8% de la population, en s'estimant qu'au Portugal puisse exister environ six cent à huit cent mille personnes atteintes de ces maladies. D'environ 80% des maladies rares ont son origine génétique identifiée et 50% des nouveaux cas sont diagnostiqués chez les enfants.

Le nombre total de maladies rares augmente significativement. L'ampleur réelle du problème n'est pas connue en raison de l'absence d'un codage approprié de ces maladies, ainsi que le nombre réduit et la dimension des études épidémiologiques effectuées jusqu'à ce jour.

On estime que, par semaine, 5 nouvelles maladies soient énoncées dans le monde. La plupart de ces maladies ont une expression clinique grave et invalidante et peuvent apparaître précocement avant les 2 ans d'âge, sous la forme d'handicaps multiples (handicaps moteurs, sensoriels ou intellectuels). Le pronostic est, généralement, défavorable, représentant ces maladies 35% de la mortalité chez les enfants de moins de 1 an.

Le retard dans le diagnostic des maladies rares signifie que les opportunités pour des interventions en temps opportun peuvent être gaspillées. Par ailleurs, des symptômes communs

pourront cacher des maladies rares sous-jacentes, ce qui se traduira en erreurs de diagnostic.

Généralement, on assiste à un diagnostic tardif de ces maladies à cause de son rareté, du manque d'information des médecins, des inefficacités dans l'aiguillage des patients vers les services spécialisés plus appropriés et, parce que dans certains pays, les centres de référence ne sont pas reconnus ou définis. On sait, en vertu de la littérature internationale, que près d'un quart des patients attendent entre cinq à trente ans pour un diagnostic définitif, après l'apparition des premiers symptômes. Ce fait révèle les difficultés rencontrées par les personnes souffrant de ces maladies.

Cependant, il est internationalement reconnu que non seulement les patients nécessitent d'avoir l'accès à l'information de haute qualité. Une fois que ces maladies sont rares, ni les médecins, ni les infirmiers, thérapeutes et pharmaciens, ni les techniciens sociaux et les professeurs possèdent, en règle générale, l'information qui permettra faire un aiguillage approprié des patients et de leurs soignants dans la recherche de réponses possibles et disponibles.

Ainsi, il est important d'assurer que les médecins soient conscients de la possibilité d'avoir un patient souffrant d'une maladie rare, même s'ils ne possèdent pas des compétences pour effectuer un diagnostic spécifique. Dans ce cas, il est normal que les médecins n'aient pas de la connaissance détaillée sur chacune de ces maladies. Toutefois, des efforts devraient être faits afin que toutes les spécialités médicales et multi-professionnelles aient une connaissance générale des maladies rares et, le cas échéant, puissent faire un aiguillage rapide des patients vers les centres spécialisés et les centres de référence. Le diagnostic précoce dans le domaine des maladies rares et le suivi des patients, notamment dans des situations plus complexes, est plus efficace si les mêmes sont faits dans des centres hautement spécialisés qui réunissent des équipes pluridisciplinaires avec compétences scientifiques et cliniques très élevées. Ceci permettra aux patients bénéficier, rapidement,



des nouveaux traitements et des connaissances résultantes de la recherche.

La maladie rare est une maladie chronique majoritairement invalidante et souvent potentiellement fatale précocement, qui requiert un effort conjoint spécial de nombreux domaines d'intervention, où la recherche génétique et pharmacologique, les produits de soutien, les réponses sociales et les réponses aux besoins éducatifs spéciaux jouent un grand rôle. Ainsi, les patients peuvent être traités, réadaptés et intégrés dans la société de façon plus efficace.

On souligne que la génétique médicale est, indissociablement, liée au diagnostic de maladies rares, à travers la véritable explosion de nouvelles connaissances et technologies, en particulier de la génétique moléculaire, transversale à tous les domaines médicaux et qui a ouvert fenêtres d'opportunité pour mieux comprendre ces maladies. Néanmoins, les maladies rares peuvent être identifiées dans toutes les spécialités médicales, dont les médecins sont responsables du diagnostic, suivi et référencement correct de ces patients. Considérablement de médecins, dans les services hospitaliers, ont acquis des compétences dans certaines maladies ou groupes de maladies rares, afin de développer et assurer les ressources nécessaires dans ces services. Conséquemment, ces services pourront être identifiés comme centres de référence pour les maladies rares et pourront s'articuler avec les réseaux européens créés à cet effet.

La rareté de ces maladies est, aussi, la cause de l'existence de grandes difficultés dans la réalisation de la recherche fondamentale et clinique, qui est nécessaire pour le développement de médicaments adéquats au traitement de ces patients.

La participation de la recherche scientifique dans cette Stratégie est, ainsi, essentielle pour améliorer le diagnostic, les options de traitement et la compréhension de ces maladies, tenant les sciences de la vie l'obligation d'aider à développer des nouvelles technologies qui améliorent les services et l'absence de réponses aux

personnes souffrant maladies rares.

Donc, les maladies rares représentent un problème de santé particulier, où il y a un besoin permanent de recherche, d'apprendre, de partage de la connaissance et de concevoir des stratégies de soutien au diagnostic thérapeutique, de réadaptation et d'inclusion sociale, y compris, le cas échéant, l'accès à l'éducation spéciale, adaptées au caractère exceptionnel de ces maladies.

Afin qu'une personne souffrant d'une maladie rare ou leur soignant puissent choisir en connaissance de cause, ils devront avoir l'accès aux informations correctes et fiables. Une bonne communication parmi les patients, les familles et les professionnels est, ainsi, essentielle pour assurer que le plan individuel de soins soit consensuel, que tous possèdent l'information correcte et que le patient ait l'appui spécialisé approprié, ce qui impliquera une coordination étroite avec les associations qui représentent ces patients.

L'utilisation de nouvelles technologies d'information, comme facilitateurs de cette communication, signifie, de plus en plus, que les patients accèdent à distance aux services virtuels très différenciés de spécialistes géographiquement éloignés les uns des autres, en réduisant les déplacements des patients.

Conséquemment, la gestion de maladies rares exige le plus haut niveau de collaboration entre les secteurs, afin de supprimer progressivement des barrières existantes et d'offrir aux patients les possibilités que la recherche internationale proportionne en matière de diagnostics, traitements et suivi efficaces et durables.

Au-delà de la prestation de soins de santé, il est nécessaire une action conjointe intersectorielle pour une utilisation efficace des ressources, pour partager les données, définir les priorités, fournir de l'information plus détaillée aux patients et surveiller les résultats des progrès accomplis.

## II - Mission

La stratégie intégrée maladies rares, fondée sur la base d'une coopération interministérielle, intersectorielle et interinstitutionnelle, qui utilise de façon complémentaire des ressources médicales, sociales, scientifiques et technologiques, a pour mission développer et améliorer :

1. La coordination des soins ;
2. L'accès au diagnostic précoce ;
3. L'accès au traitement ;
4. L'information clinique et épidémiologique ;
5. La recherche ;
6. L'inclusion sociale et la citoyenneté

## III - Priorités stratégiques

### Coordination des soins

1. Améliorer la coordination interministérielle, intersectorielle et interinstitutionnelle des soins, fondée sur la base des besoins complexes des patients et de leurs soignants et d'une meilleure utilisation des ressources nationales et régionales, en organisant une approche coordonnée des services cliniques et des services sociaux de soutien général et spécialisé, au travers de plans intégrés de soins personnels.
2. Améliorer l'offre d'interventions thérapeutiques, de réadaptation et de diagnostic, d'inclusion sociale plus rapide, plus effective, plus équitables et plus durables.
3. Concevoir et mettre en œuvre des voies de parcours de soins intégrés, clairement définis, accessibles et efficaces.
4. Définir des critères de référencement pour les centres hautement spécialisés.
5. Promouvoir des formes innovantes de travail conjoint parmi les patients et leurs familles, les associations qui les

représentent, les professionnels qui les aident, la recherche et le secteur, afin d'obtenir les meilleurs résultats et bénéfices pour les personnes souffrant des maladies rares.

### Accès au diagnostic précoce

1. Promouvoir l'équité d'accès aux diagnostics précoces et traitements fondés sur la base de preuves scientifiques, au travers de centres cliniques spécialisés.
2. Définir les critères du diagnostic précoce des maladies rares.
3. Améliorer l'identification des personnes exposées à un risque accru, individuel, familial ou géographique, en raison d'être atteintes d'une maladie héréditaire spécifique, notamment à travers la mise en œuvre de protocoles d'action communs.
4. Concevoir des propositions de programmes nationaux par rapport aux coûts réels du dépistage des maladies rares, sur la base de preuves scientifiques reconnues internationalement, de l'évaluation économique et des possibilités concrètes de traitement.
5. Améliorer la formation professionnelle et continue sur les maladies rares.
6. Mettre en œuvre des normes cliniques sur la prescription de tests génétiques, promouvoir la qualité des laboratoires de génétique médicale et améliorer l'accès aux tests génétiques pour les maladies héréditaires.

### Accès au traitement

1. Améliorer l'accès au traitement précoce par chirurgie, médicalisation ou nutrition de maladies rares graves.



2. Mettre en œuvre des procédures appropriées, transparentes et solides, d'évaluation des coûts réels de thérapies innovantes de maladies rares.
  3. Améliorer l'information sur les nouvelles thérapies disponibles.
  4. Mettre en œuvre l'élaboration systématique de plans individuels de soins après le diagnostic, fondés sur la base de preuves qui décrivent le cours prévu de la maladie et qui établissent les responsabilités des nombreuses institutions et professionnels engagés dans la prestation des soins.
  5. Promouvoir l'utilisation de la télémédecine et des technologies d'information comme instruments d'aide pour la coordination des soins, afin de proportionner mieux et plus promptement l'accès aux services spécialisés concentrés, indépendamment de la zone géographique où se localisent les services.
  6. Participer de l'identification et de la proposition de reconnaissance de centres de référence nationaux pour les maladies rares et promouvoir leur intégration dans les réseaux européens de référence.
3. Augmenter la robustesse épidémiologique, clinique et des données économiques.
  4. Développer le partage des informations, des connaissances, des bonnes pratiques et de l'expérience au niveau national, européen et international, en matière du diagnostic et du traitement des maladies rares.

## Recherche

1. Promouvoir la recherche, par l'activité de collaboration entre les services de santé et sociaux avec la communauté scientifique, universitaire et de l'industrie.
2. Promouvoir la participation des patients dans toutes les phases du processus de recherche, par la sensibilisation et l'apport d'informations exactes, adéquates et éclairantes, en appliquant la loi et respectant leur dignité.
3. Améliorer le lien entre la recherche et les soins fournis aux patients, par la promotion d'une culture d'innovation.
4. Faciliter un accès plus rapide aux soins fondés sur des évidences.
5. Créer des partenariats dans le domaine de la recherche pour l'identification d'opportunités de développement de nouveaux médicaments qui peuvent aider à améliorer le traitement et l'évolution des maladies rares les plus courantes.
6. Promouvoir la collaboration européenne et internationale en matière de recherche fondamentale et translationnelle, en particulier dans le contexte des maladies extrêmement rares.

## Information clinique et épidémiologique

1. Promouvoir l'utilisation systématique du système d'information européen Orphanet, l'adoptant comme un portail de référence et source crédible d'information sur les maladies rares, leurs caractéristiques, possibilités de diagnostic et de traitement.
2. Tracer des registres nationaux de maladies rares, notamment par des méthodes précises et des outils de collecte d'information génétique qui permettent des calculs d'incidence et de prévalence pour appuyer la planification stratégique nationale et les besoins de ressource à la collaboration européenne ou internationale.

## Inclusion sociale et citoyenneté

1. Développer des programmes de formation, d'éducation et d'entraînement des professionnels de santé et du secteur social, pour ainsi aider à leur formation dans l'identification, le traitement et la réhabilitation des maladies rares.
2. Encourager une collaboration active des associations de patients atteints de maladies rares dans la définition de solutions intégrées et de leur mise en œuvre.
3. Habilitier les personnes atteintes de maladies rares et leurs soignants par le soutien de l'action coordonnée et complémentaire des associations de patients et, le cas échéant, par la réponse aux besoins éducatifs spécifiques des patients.

g) Un représentant de la Fondation pour la Science et Technologie, I.P. ;

h) Un représentant de la Direction Générale de l'Éducation dans le domaine des besoins éducatifs spéciaux ;

### Source :

MINISTÈRES DE LA SANTÉ, DE L'ÉDUCATION ET DE LA SCIENCE ET DE LA SOLIDARITÉ, MINISTÈRE DE L'EMPLOI ET DE LA SÉCURITÉ SOCIALE : Arrêté ministériel n°2129-B/2015 in Journal Officiel de la République, 2e série - n°41- le 27 février 2015

## IV Coordination de la stratégie

La stratégie est coordonnée par une commission interministérielle, présidée par le directeur général de la Santé, laquelle définit les règles de fonctionnement, constituée par les éléments qui suit :

a) Un représentant de la Direction Générale de la Santé ;

b) Un représentant de l'Institut National de Santé Dr. Ricardo Jorge, I.P. ;

c) Un représentant de l'Administration Centrale du Système de Santé, I.P. ;

d) Un représentant de l'Autorité Nationale du Médicament et des Produits de Santé, I.P. ;

e) Un représentant de l'Institut de la Sécurité Sociale, I.P. ;

f) Un représentant de l'Institut National pour la Réadaptation, I.P. ;

**NOTES:**



Alameda D.Afonso Henriques, 45  
1049-005 Lisboa  
Telf. +351 218 430 500  
Fax: +351 218 430 530  
Email: geral@dgs.pt

[www.dgs.pt](http://www.dgs.pt)



GOVERNO DE  
**PORTUGAL**

MINISTÉRIO DA SAÚDE



**DGS** desde  
1899  
Direção-Geral da Saúde