

## Maladies rares : une recherche clinique forte, notamment en pédiatrie et dans les pathologies ultra rares

Priorité de l'actuelle présidence française de l'Union européenne, les maladies rares ont fait l'objet d'une conférence interministérielle le 28 février au cours de laquelle un plan européen a été sollicité. Les entreprises du médicament, mobilisées pour la recherche de nouvelles solutions thérapeutiques, publient à l'occasion un rapport d'Horizon Scanning pour analyser le développement clinique et identifier les futures innovations susceptibles d'améliorer la prise en charge des patients souffrant de maladies rares.

Au total, 2801 essais cliniques ont été analysés, ce qui représente 22% des essais cliniques à promotion industrielle. 55% d'entre eux concernent des maladies rares en oncologie. Les règlements européens orphelins et pédiatriques ont largement contribué à cette dynamique de recherche, qui pourrait être infléchie par leur révision prochaine par la Commission Européenne.

### 15 % des essais cliniques en pédiatrie

Avec 75 % des maladies rares qui touchent des enfants, le développement de molécules innovantes en pédiatrie est un enjeu majeur de santé publique. 416 essais cliniques de phase I à III évaluant des molécules dans cette population ont été identifiés, soit 15% de l'ensemble des essais, y compris dans des pathologies ultra-rares (prévalence comprise entre 1 et 9 cas pour 100 000). Sur les 195 maladies rares infantiles ayant un essai clinique en cours, la dystrophie de Duchenne et la mucoviscidose font aujourd'hui l'objet d'un nombre important d'essais de phase 3, ce qui laisse espérer l'arrivée prochaine de nouveaux traitements.

### Des médicaments de thérapie innovante aux enjeux spécifiques

L'analyse des sorties prochaines du pipeline des entreprises du médicament indique l'arrivée à court terme de plusieurs médicaments de thérapie innovante (MTI). Avec 80 % des maladies rares d'origine génétique, la mise à disposition de ces thérapies est une source d'espoir majeure pour de nombreux patients. Néanmoins, les spécificités de ces traitements soulèvent des enjeux devant être pris en compte pour garantir le succès de leur arrivée sur le marché et leur appropriation par tous les acteurs. Ils impliquent notamment le développement de nouveaux référentiels dans les méthodes d'évaluation, mais aussi dans l'organisation des soins et des parcours des patients. Les recommandations des plans nationaux ont certes permis de favoriser la recherche clinique, mais les spécificités des maladies rares ne sont pas encore suffisamment intégrées dans les méthodes d'évaluation.

Plus globalement, ce rapport d'horizon scanning présente 6 propositions visant à répondre à 3 enjeux prioritaires : l'errance et l'impasse diagnostique, l'impasse thérapeutique, un système efficient permettant l'arrivée des innovations et améliorant la prise en charge des malades.

*L'ensemble des propositions est disponible dans le rapport :*

<https://www.leem.org/publication/rapport-d-horizon-scanning-sur-les-maladies-rares>

### Contacts presse :

Stéphanie BOU - 06 60 46 23 08 - [sbou@leem.org](mailto:sbou@leem.org) / Virginie PAUTRE - 06 31 86 82 70 - [vpautre@leem.org](mailto:vpautre@leem.org)

Alice ROZNOWIEZ - 06 08 97 50 49 - [aroznowiez@leem.org](mailto:aroznowiez@leem.org)