

# Journée internationale des maladies rares : Courte méditation éthique.

Mars 2018

Pr Roger GIL

*Directeur de l'Espace de Réflexion Ethique Régional*

Le 28 février était donc la journée internationale des maladies rares qui vivait son dixième anniversaire<sup>1</sup>. Cette journée que les organisateurs internationaux ont souhaité orienter sur le thème de la recherche invite à accorder une attention particulière aux enjeux éthiques mobilisés par ces maladies. Elles recouvrent d'ailleurs pour l'essentiel ce qui a été longtemps désigné sous le terme de maladies orphelines, statut qui est en fait une conséquence de leur rareté et qui renvoie au sens figuré d'orphelin : abandonné, oublié. C'est cette appellation originelle qui est retrouvée dans ORPHANET<sup>2</sup>, créé en France en 1997 avec l'avènement d'internet, par l'INSERM, afin de rassembler les rares connaissances disponibles sur les maladies rares pour améliorer le diagnostic, le soin et le traitement des patients. Cette initiative a été soutenue à partir de l'an 2000 par des fonds de la Commission européenne et Orphanet a progressivement rassemblé un Consortium de 40 pays répartis en Europe et à travers le monde. Mais l'adjectif « orphelin » est devenu la qualification européenne officielle des médicaments<sup>3</sup> destinés à prévenir, à diagnostiquer ou à traiter des « maladies » si peu fréquentes que « l'industrie pharmaceutique est peu encline à développer ce médicament dans les conditions normales du marché ». Le seuil de rareté des maladies a été fixé à une prévalence de 5 pour 10.000 personnes. Un médicament est donc orphelin quand il n'est pas financièrement rentable pour l'industrie du médicament, ce statut concernant aussi des médicaments destinés à traiter des maladies graves même fréquentes comme certaines maladies infectieuses dès lors qu'elles intéressent des populations de pays pauvres, incapables financièrement d'assumer les coûts escomptés de ces médicaments.

Certes il est d'usage de souligner que les maladies rares sont fréquentes : en effet la prévalence de moins de 5/10.000 de chaque maladie rare doit être mise en perspective avec quelque 6 à 7000 maladies rares qui au total finissent par concerner quelque trente millions de personnes dans l'Union européenne. Elles intéressent selon les cas les fonctions motrices, sensorielles ou cognitives. 80% d'entre elles ont une origine génétique. Leur rareté explique le retard du diagnostic, ce à quoi tente de remédier la création en France de centres dits de référence ou de compétence qui concentrent des praticiens et des enseignants –chercheurs spécialisés soit en génétique soit dans telle ou telle de ces maladie. Encore faut-il que les personnes malades, nourrissons, enfants, adultes soient orientées vers ces structures. Trop de malades sont encore victimes d'une errance diagnostique qui leur donne le sentiment d'être incompris et accroît leurs souffrances.<sup>4</sup> Certes la plupart d'entre elles ne disposent pas de traitements spécifiques mais il existe des traitements qui peuvent améliorer

<sup>1</sup> <https://www.eurordis.org> et <https://www.alliance-maladies-rares.org/28-fevrier-2018-journee-internationale-des-maladies-rares/>.

<sup>2</sup> <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>

<sup>3</sup> RÈGLEMENT (CE) No 141/2000 DU PARLEMENT EUROPÉEN ET DU CONSEIL du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins ; Journal officiel des Communautés européennes ; 22/01/2000 : L18/1-L18/5.

<sup>4</sup> Et pourtant de manière paradoxale la prise de conscience de l'existence de maladies rares concerne les pays développés, les plus avancés en termes d'organisation et de ressources de leurs politiques de santé alors qu'elles demeurent ignorées des pays les plus pauvres où sévissent la malnutrition, la rareté de l'eau potable, la précarité des habitats et des conditions d'hygiène : OMS ; Un enjeu vital : les pauvres face à la santé et à la maladie ; 2002.

certaines symptômes ou dont on espère un ralentissement de l'évolution. En outre la connaissance diagnostique de la maladie permet d'accompagner les personnes malades avec des soins adaptés à leur état. Enfin le diagnostic est essentiel pour permettre d'amplifier les recherches et notamment la recherche clinique et l'étude de l'efficacité de nouveaux médicaments. Les maladies rares illustrent les tensions éthiques entre solidarité et utilitarisme. En effet la tentation utilitariste des démocraties pluralistes vise d'abord « le plus grand bien pour le plus grand nombre » alors que les ressources nécessaires au diagnostic et à la recherche dans le domaine des maladies rares peuvent se trouver dispersées par le nombre des maladies rares dont certaines ne concernent qu'une poignée de personnes. Mais en même temps les valeurs de la république, promues valeurs universelles, à la source des droits de l'homme et du citoyen définis en 1948 par les Nations Unies proclament l'égalité de tous les êtres humains en termes de protection de leur santé, ce que décline la solidarité que les progrès technoscientifiques de la médecine ont substitué à la charité. Mais le monde industrialisé a découvert douloureusement que l'évolution technoscientifique de la médecine a généré des coûts qui peuvent mettre à mal la solidarité. Certes la recherche fondamentale, celle qui vise à comprendre les mécanismes des maladies, peut bénéficier de sa dimension internationale, ce qui est un facteur de promotion de son efficacité, et ce d'autant plus que la recherche fondamentale implique largement les ressources publiques. Reste le défi posé par la recherche clinique, celle qui se fait sur les malades et qui est pour l'essentiel financée par les laboratoires pharmaceutiques. Elle est une source de revenus pour les hôpitaux dans lesquels elle se déroule. Mais au moment de l'autorisation d'utilisation d'un médicament, la dynamique s'inverse : les laboratoires négocient alors avec chaque Etat, les prix qu'ils factureront pour les médicaments et qui sont d'autant plus élevés que des effectifs restreints de malades accroissent les coûts des thérapeutiques dites innovantes. Le statut européen de médicament orphelin vise à accorder à des laboratoires des avantages commerciaux pour les inciter à ne pas abandonner les recherches ne visant qu'un petit nombre de malades. Comment s'opéreront les choix dans les pays qui comme la France prennent en charge les soins coûteux ? Aux Etats-Unis où une thérapie génique est pour la première fois proposée pour une maladie génétique rare conduisant à la cécité, le groupe pharmaceutique étudie avec les Mutuelles *Medicare* et *Medicaid* un étalement sur plusieurs années du paiement d'un traitement innovant dénommé *Luxturna* évalué à 850 000 dollars, une somme considérable !

Comment dès lors échapper à une éthique incantatoire et déclamatoire, prompte à réclamer des moyens financiers pour assumer des priorités de santé tellement nombreuses (maladies rares, Alzheimer, cancer, et tant d'autres) que le terme même de priorités est vidé de son sens ? Il faudrait d'abord inventer un nouveau modèle de financement des dépenses liées à la santé, en réfléchissant aux moyens aptes à les faire sortir des circuits fondés sur l'argent. Mais est-ce réaliste ? Est-ce crédible dans un monde où les industries du médicament et des biotechnologies sont devenues des moteurs essentiels du développement économique ? C'est à force de ne pas croire à l'impossible que rien qui vaille ne devient possible.