



L'UE s'attaque aux maladies rares pour les patients et les familles

February 2025

Les saviez-vous?

Il existe entre

27 et 36

millions de personnes vivant avec une maladie rare dans l'UE.

On estime entre

6 000 et 8 000

maladies rares distinctes aujourd'hui dans l'UE.



Alors qu'une maladie rare ne touche qu'une poignée de patients, une autre peut toucher jusqu' à **245 000** patients.

Environ **80 %** des maladies rares sont d'origine génétique et **70 %** débutent déjà dans l'enfance.

Sur quoi la Commission se concentre-t-elle ?

Renforcement de l'action européenne sur les maladies rares

L'action de l'UE sur les maladies rares vise à améliorer l'accès aux connaissances, au diagnostic et au traitement des patients atteints de maladies rares en finançant la recherche sur les maladies rares et le dépistage néonatal, en mettant à disposition des outils dédiés, tels que l'outil de télémédecine, la mise en commun des ressources et la coopération.

24 réseaux européens de référence (ERN) pour les maladies rares et complexes sont en place et pleinement opérationnels.

Cela comprend **1 613 centres spécialisés** et **380 hôpitaux** dans 27 États membres de l'UE et en Norvège.

Depuis leur création en 2017, les ERN ont reçu un financement de l'UE et récemment une subvention directe de plus de **77 millions d'euros**, couvrant leurs activités pour la période 2023-2027.

Quelles ont été les principales réalisations en 2024 ?

Amélioration de la disponibilité et de l'accès aux médicaments et aux dispositifs médicaux pour les patients de l'UE atteints de maladies rares

À la fin de l'année 2024, **260 médicaments orphelins** avaient été autorisés. D'environ 3 000 produits qui ont reçu la désignation orpheline, 2 000 d'entre eux sont en cours de développement. Un programme lancé en 2024 dans le cadre d'EU4Health soutient le développement de dispositifs médicaux orphelins.

En 2024, **17 médicaments orphelins** ont été autorisés et environ **140 produits** ont reçu une désignation orpheline.

[Des orientations au niveau de l'UE](#), publiées en juin 2024, ont défini pour la première fois des critères pour que les dispositifs médicaux destinés à de petites populations de patients (par exemple touchés par une maladie rare) soient considérés comme des « dispositifs orphelins ». Ces appareils peuvent bénéficier de conseils gratuits de la part de groupes d'experts.

La première évaluation des ERN a donné des résultats positifs

Le [rapport d'évaluation des ERN](#) a conclu que les objectifs du système ERN sont correctement poursuivis et que **les ERN fournissent un travail hautement spécialisé aux patients atteints de maladies rares**. Cela comprend des consultations pour le diagnostic et les thérapies, des actions de formations spécialisées, des travaux sur les registres et les directives cliniques.

Cependant, les ERN doivent être mieux intégrés dans les systèmes de santé nationaux pour assurer leur pérennité. **24 ERN et 836 professionnels de santé ont participé à l'évaluation**. 100 % des ERN et près de 88 % de leurs membres ont obtenu des résultats satisfaisants et 3,7 % des membres



ont vu leur adhésion prendre fin. En comparaison, 72 membres (8,6%) des ERN ayant obtenu des résultats insatisfaisants ont été soumis à un plan d'amélioration et seront réévalués en 2025.



Le CPMS 2.0 - Système de gestion clinique des patients a été mis à niveau

Une nouvelle plateforme informatique dédiée et sécurisée a été développée pour :

- faciliter les discussions entre les professionnels de la santé de l'UE et de la Norvège
- soutenir le diagnostic et le traitement de maladies rares, à faible prévalence et complexes.

Le [CPMS 2.0](#) est plus simple, plus **facile à utiliser**, plus sûr, entièrement conforme au Règlement sur la protection des données (GDPR), **facilitant la collaboration entre les ERNs**. À l'avenir, il pourra être utilisé par d'autres réseaux de santé au niveau national ou européen, car il est prévu de le distribuer sous une licence open source



L'action conjointe (JARDIN) a démarré

L'action conjointe sur l'intégration des ERN dans les systèmes nationaux de santé ([JARDIN](#)) a été lancée en mars 2024 afin d'assurer la pérennité des ERN et **améliorer leur accessibilité**.

27 États membres et la Norvège ont reçu un financement d'un montant total de **18,75 millions** d'euros pour développer ensemble des modèles nationaux de gouvernance des maladies rares, **améliorer les plans nationaux pour les maladies rares**, les parcours nationaux de soins, les systèmes d'orientation et améliorer la gestion des données dans les États membres.



Amélioration continue de la reconnaissance, de la visibilité et du codage des maladies rares

L'UE a continué de soutenir la **plateforme européenne pour l'enregistrement des maladies rares**, qui permet de remédier à la fragmentation des données des patients atteints de maladies rares dans plus de 600 registres à travers l'Europe.

La plateforme rend les données des registres de maladies rares consultables et trouvables,

augmentant ainsi la visibilité de chaque registre, maximisant la valeur des informations de chaque registre et permettant une utilisation et une réutilisation étendues des données.

L'UE a continué de soutenir [Orphanet](#), le portail européen sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

Parmi ses activités, **Orphanet développe et tient à jour une nomenclature des maladies rares** ([ORPHAcode](#)), ce qui peut faciliter l'identification, diagnostiquer la maladie d'un patient et améliorer la visibilité des maladies rares dans le domaine de la santé et de la recherche système d'information.



Agir au niveau local et sensibiliser

La **Commission a coorganisé 8 ateliers**

avec les pays de l'UE au niveau national afin de **sensibiliser aux droits des patients** en matière de soins de santé transfrontaliers et à l'existence des ERN et de leurs activités. Des citoyens, des professionnels de la santé, des prestataires de soins de santé, des contributeurs, des administrations et des organisations de patients ont participé à des événements auxquels ont participé Malte, Italie, Irlande, Grèce-Chypre, Estonie-Lettonie, Pologne, Finlande, Belgique-Pays-Bas, France, Roumanie-Hongrie, Tchéquie, Allemagne-Pays-Bas.

En outre, la Commission a remanié son [site web](#) sur les maladies rares et les ERN. Une [nouvelle brochure](#) sur les ERN et leurs **réussites a été publiée à l'occasion de la Journée des maladies rares 2025**. La brochure fournit une vue d'ensemble actualisée des ERN et quelques exemples d'activités entreprises par les ERN, **montrant la valeur ajoutée pour les patients atteints de maladies rares**.

Quelle est la prochaine étape ?



Réforme de la législation pharmaceutique de l'UE et promotion des médicaments orphelins

L'UE propose une révision de la législation pharmaceutique et **2025 verra des réalisations majeures**. La nouvelle législation vise à améliorer l'accès à des **médicaments sûrs et plus efficaces**, à promouvoir les médicaments orphelins pour les maladies rares mal desservies et à cibler des incitations et un soutien réglementaire pour récompenser les progrès thérapeutiques exceptionnels.



Promouvoir l'utilisation des données sur les maladies rares

Actuellement, plus de **90 000 patients sont enregistrés dans l'ensemble des ERN**. L'espace européen des données de santé ouvrira de nouvelles perspectives pour la recherche sur les maladies rares, afin de développer davantage les registres de maladies rares à l'échelle de l'UE afin d'accélérer la recherche, et améliorer la planification des soins de santé et les soins aux patients.



Le partenariat européen sur les maladies rares

[ERDERA](#) (2025-2031), le partenariat européen sur les maladies rares cofinancé par le

La Commission et les États membres de l'UE, les pays associés et au-delà, a été lancé en septembre 2024 dans le cadre du [programme Horizon Europe](#). Il comprend un budget total de **380 millions**



d'euros et jusqu'à **150 millions d'euros** de contribution de l'UE, impliquant plus de **170 organisations de 37 pays**. Il façonnera le paysage de la recherche sur les maladies rares jusqu'en 2030



Former une nouvelle génération de médecins sur les maladies rares

Des travaux sont actuellement en cours pour utiliser le [programme Erasmus+](#) afin d'offrir aux étudiants des facultés de médecine la possibilité d'acquérir des connaissances spécialisées dans le domaine des maladies rares.

En outre, des efforts sont en cours pour élaborer des programmes d'enseignement ou de spécialisation sur les maladies rares et pour cartographier la situation dans les États membres en ce qui concerne leur disponibilité.



Communiquer plus et mieux

Un événement au niveau de l'UE sera organisé en 2025 afin de tirer des conclusions sur les enseignements tirés des différents ateliers nationaux sur les droits des patients et les ERN.

De nouveaux supports de communication relatifs à ces sujets seront publiés dans toutes les langues de l'UE.