



## SOMMAIRE

# Maladies neurologiques pédiatriques rares : une attention particulière sur l'Europe

Les maladies neurologiques pédiatriques rares sont des maladies invalidantes ayant un impact considérable sur la vie quotidienne des enfants et de leurs familles. La plupart des maladies rares ont des symptômes graves. Environ 90 % des enfants touchés ont des effets neurologiques majeurs tels que la perte de parole, de mouvement, de capacité à avaler et de sensation.

Le présent rapport souligne les difficultés à obtenir un diagnostic précis et en temps opportun, ainsi que les nombreux défis à relever pour fournir des soins et un soutien adéquats. Il conclut que les décideurs politiques devraient créer un écosystème de soins de santé pour les maladies rares, suffisamment doté en ressources et organisé pour permettre l'évaluation et la gestion des affections, même les plus complexes. Les professionnels de santé joueront un rôle important, pour lequel l'éducation sera essentielle, et veilleront à ce que les patients soient orientés vers des centres d'excellence mieux à même de fournir des soins de qualité.

Le présent rapport se concentre sur deux groupes de maladies, les troubles du stockage lysosomal (LSD) et les troubles des neurotransmetteurs, pour deux raisons. Tout d'abord, il s'agit de maladies chroniques et, par conséquent, les patients et leurs familles subissent des charges personnelles, sociales et économiques soutenues. Deuxièmement, avec les progrès de la génétique moléculaire et de la biologie cellulaire, la cause sous-jacente peut être identifiée et permet d'aborder le mécanisme de la maladie d'une manière qui pourrait améliorer la prise en charge et les soins cliniques.

Ces troubles sont provoqués par des perturbations des voies biologiques, qui peuvent avoir un impact sur plusieurs organes et systèmes et, par conséquent, provoquer divers symptômes, nécessitant des soins multidisciplinaires. Bien que rares individuellement, il existe de nombreux types de ces troubles. Ils sont fréquemment héréditaires, ce qui signifie que les familles ont besoin de conseils génétiques. Le traitement, lorsqu'il est disponible, est axé sur la réparation des voies perturbées ou l'atténuation des symptômes.

Afin de mettre en évidence les priorités politiques pour l'amélioration des

soins, des résultats pour les patients et de la qualité de vie, Economist Impact, sponsorisé par PTC Therapeutics, s'est lancé dans un projet visant à mieux comprendre l'impact de ces troubles sur les patients et leurs familles.

Les résultats de la recherche comprennent :

- **Le diagnostic reste un défi majeur en Europe** : ces affections sont difficiles à diagnostiquer. Comme ils partagent des symptômes avec des affections plus fréquentes, cela entraîne des retards dans l'établissement d'un diagnostic précis. Le délai moyen entre le premier symptôme et le diagnostic est d'au moins trois à cinq ans au mieux. Pour obtenir les meilleurs résultats dans la prévention des invalidités à vie, la plupart de ces troubles nécessitent un traitement dès la naissance ou les premiers mois de vie.
- **L'accès au dépistage néonatal et aux tests génétiques varie considérablement en Europe** : la fourniture d'un dépistage néonatal, qui permet d'identifier les affections neurologiques à la naissance, varie considérablement d'un pays européen à l'autre. Bien que le coût des tests génétiques ait chuté, les familles sont toujours confrontées à des obstacles pour accéder aux tests et au conseil génétique. L'analyse des données génétiques est compliquée et chronophage et il existe une pénurie d'analystes de données génétiques et de conseillers génétiques à travers l'Europe.
- **L'accès à des soins multidisciplinaires est essentiel** : les soins aux patients doivent être coordonnés et gérés par des centres spécialisés, avec d'autres soins prodigués localement. Beaucoup de ces affections sont ultra-rares, ce qui signifie qu'il peut n'y avoir qu'une poignée

de patients atteints d'une affection spécifique en Europe et très peu de spécialistes expérimentés dans leur traitement.

- **L'accès à des thérapies innovantes est un défi dans les pays :** les thérapies avancées pour les maladies rares présentent souvent des retards d'adoption ou ne sont pas financées du tout. Certains patients peuvent avoir besoin de voyager à l'étranger pour accéder à de nouvelles thérapies, car leur pays d'origine manque de centres spécialisés qui, en raison de leur nature même, ne sont pas établis dans tous les pays. Un cadre de soins de santé transfrontalier de l'UE efficace est essentiel pour permettre aux patients d'accéder à des thérapies avancées pour les maladies génétiques graves et rares.
- **Les registres de patients sont des outils essentiels pour la recherche dans la compréhension de la maladie et le développement de nouveaux traitements :** ils fournissent des données sur les modèles de mutations génétiques et de symptômes, la progression naturelle de

la maladie, l'administration des soins et les résultats du traitement, y compris l'innocuité et l'efficacité à long terme. Le champ d'application des registres actuels est limité, car ils sont basés sur le lieu et le type de traitement, et il existe des registres complets limités à l'échelle nationale ou européenne.

- **Le soutien des patients et de la famille est crucial :** les systèmes de santé et les professionnels de santé font de leur mieux pour soutenir les patients et les familles vivant avec ces affections, mais en dehors de la famille, une grande partie du fardeau incombe aux groupes de patients atteints de maladies rares. Les groupes de patients atteints de maladies rares comblent certaines lacunes en matière de soins et de soutien, y compris des informations sur les services, les écoles, les adaptations à domicile, les soins sociaux et les avantages sociaux. Ils aident également les familles à naviguer dans le système, mais sont limités en nombre et ne disposent pas de ressources suffisantes.

## POINTS À RETENIR DE LA POLITIQUE

La conclusion du rapport met en évidence les domaines clés à prendre en considération par les décideurs politiques et les prestataires de soins de santé pour améliorer les soins (voir « Conclusion et points à retenir de la politique »). Ceux-ci sont axés sur la garantie d'un diagnostic rapide et d'une prise en charge efficace. En résumé :



Dépistage néonatal pour un plus large éventail de pathologies



Politiques de dépistage néonatal normalisées intégrées dans les systèmes de santé nationaux



Plus de conseillers génétiques et un meilleur accès à ceux-ci



Formation supplémentaire pour tous les médecins sur les maladies rares



Amélioration de l'accès aux centres spécialisés et de la collaboration entre e



Amélioration de l'accès aux centres spécialisés et de la collaboration entre e



Un cadre de soins de santé transfrontalier plus convivial



Modèles de financement prenant davantage en compte la nature unique des maladies rares



Amélioration de la qualité de vie et du bien-être de l'enfant et de la famille



Les parcours de soins doivent prendre en compte ces situations et encourager une plus grande fourniture



Les groupes de patients ont besoin de plus de soutien, car ils agissent comme des épingles pour les familles et les aidants.

# « 90% »

des maladies rares affectant les enfants engendrent des symptômes neurologiques majeurs, notamment la perte de la parole, des troubles des mouvements, l'incapacité d'avaler et la perte de sensation . »

### TIM COX

Professeur émérite de médecine et Directeur de la recherche, University of Cambridge

Télécharger le rapport complet :

