Les Centres de Référence pour les maladies rares (2)

Pr Ludovic Martin

CHU ANGERS
CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE

université angers

Deux situations problématiques en miroir

- Des patients atteints d'une maladie rare pourraient bénéficier de traitements commercialisés pour une affection commune

- Des patients atteints d'une maladie commune pourraient bénéficier de traitements commercialisés pour une affection rare

PseudoXanthome Elastique (PXE)

- Manifestation la plus handicapante = complications néo-vasculaires des stries angioïdes rétiniennes
- Affection très proche de la DMLA

- Accès très complexe aux anti-VEGF (Lucentis°, Novartis; Avastin°, Roche; Eyléa°, Bayer)…
  - Etude observationnelle PiXEL pour ranibizumab

AO-BK

- Affection prototypique = AO héréditaires par déficit en C1inhibiteur (1/50000 naissances)
- Traitements disponibles:
  - C1inh (Bérinert°, CSL Behring; Ruconest°, SOBI; Cinryze°, Shire HGT)
  - Antagoniste du récepteur B2 de la BK = icatibant (Firazyr°, Shire HGT)

AOBK

- Les AOH-C1inh ne sont pas les seuls AOBK
  - 1% des patients traités par IEC
  - Autres médicaments pourvoyeurs d'AOBK iatrogènes: gliptines, contraceptifs oestrogéniques, inhibiteurs de mTOR…
  - AOH par déficits constitutionnels en kininase (ex: enzyme de conversion de l'angiotensine)

- Aucun traitement n'est officiellement disponible pour ces patients…
- La prescription des médicaments des AOH-C1inh est limitée en volume (« *cap* »)

Nécessité d'un dialogue à 3

- Entre les cliniciens (des centres de référence ou apparentés) et les industriels pour discuter d'éventuelles extensions d'AMM et/ou de repositionnement de molécules à usage thérapeutique
- Puis avec l'ANSM

RTU: un dispositif à promouvoir ?

- L'ANSM peut encadrer des prescriptions non conformes à l'AMM, sous réserve :
  - qu'il existe un besoin thérapeutique
  - et que le rapport bénéfice/risque du médicament soit présumé favorable, notamment à partir de données scientifiques publiées d'efficacité et de tolérance

- Elle élabore à cette fin des Recommandations Temporaires d'Utilisation (RTU). Les RTU ont une durée maximale de 3 ans, renouvelable. Leur objectif est de sécuriser l'utilisation des médicaments grâce à la mise en place d'un suivi des patients organisé par les laboratoires concernés.