



## 6<sup>e</sup> Journée internationale des maladies rares «*Maladies rares sans frontières*»

### Dossier de presse

Conférence de presse  
Jeudi 21 février 2013 - 9h  
Hôtel Marriott Champs-Élysées, Paris

#### **Contacts presse :**

- ♦ **EURORDIS** : Lara Chappell - 01.56.53.52.60 / [lara.chappell@eurordis.org](mailto:lara.chappell@eurordis.org)
- ♦ **Alliance Maladies Rares** : Marie Roinet-Tourney - 01.56.53.53.43/ [mroinet@maladiesrares.org](mailto:mroinet@maladiesrares.org)
- ♦ **Maladies Rares Info Services** : Thomas Heuyer - 01.56.53.81.29 / [theuyer@maladiesrares.org](mailto:theuyer@maladiesrares.org)
- ♦ **Orphanet** : Céline Angin - 01.56.53.81.56/ [celine.angin@inserm.fr](mailto:celine.angin@inserm.fr)
- ♦ **Fondation maladies rares** : Céline Hubert - 01 .58.14.22.81 / [celine.hubert@fondation-maladiesrares.com](mailto:celine.hubert@fondation-maladiesrares.com)
- ♦ **AFM-Téléthon** : Stéphanie Bardon - 01.69.47.12.78/ [sbardon@afm.genethon.fr](mailto:sbardon@afm.genethon.fr)

## **La campagne internationale pour la sixième édition de la Journée internationale des maladies rares**

Le 28 février prochain se tiendra la sixième journée internationale des maladies rares, un événement initié en 2008 et coordonné chaque année par EURORDIS, l'Organisation européenne des maladies rares. La Journée internationale des maladies rares, organisée annuellement le dernier jour de février, vise à sensibiliser le public à l'impact des maladies rares sur la vie des patients et de leurs proches, autant qu'à mobiliser l'action politique en faveur des maladies rares.

**Cette sixième « Journée internationale des maladies rares » dédiée au thème les « Maladies rares sans frontières ! » met en lumière l'importance de la solidarité dans le domaine des maladies rares.**



Ce slogan, choisi par le Conseil des 29 Alliances Nationales en Europe and dans le monde, « **Maladies rares sans frontières** », nous rappelle que lutter contre des maladies qui touchent de petites populations dans chaque pays et pour lesquelles l'expertise est rare passe par la coopération transfrontalière.

Le site web [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org) de la Journée internationale des maladies rares 2013 fournit des informations générales sur la campagne, propose plusieurs façons de s'impliquer, permet de télécharger des outils communs et offre aux malades la possibilité de témoigner en publiant des photos et des vidéos. Ce site inclue aussi un calendrier des événements nationaux et locaux qui s'étoffera à mesure que de nouveaux pays

participeront à la Journée.

Comme les années précédentes, **la communauté mondiale des maladies rares est invitée** à s'unir pour mettre sous les projecteurs les maladies rares et les millions de gens qu'elles touchent. L'action **Donnons-nous la main** sera reconduite et étendue plus encore cette année.

**À l'échelle européenne, EURORDIS organise un débat politique le 26 février 2013 à Bruxelles, rassemblant toutes les parties prenantes pour discuter de la révision de la Directive « Transparence » de l'Union Européenne (89/105/CEE) sur les médicaments, en amont du vote en session plénière du Parlement Européen.** Améliorer la transparence sur les processus de tarification et de remboursement des médicaments peut favoriser un accès plus équitable aux médicaments pour les patients atteints de maladie rare dans l'Union européenne (UE).

La révision de la Directive « Transparence » constitue une occasion unique d'œuvrer pour un meilleur accès aux médicaments orphelins, objectif primordial, en adoptant ou en révisant des mesures spécifiques. Ce débat politique sera diffusé en direct sur [www.eurordis.org/tv](http://www.eurordis.org/tv).

Comme les années précédentes, nous vous encourageons à participer aux réseaux sociaux de la Journée des maladies rares et à inviter vos amis et contacts à nous rejoindre eux aussi. ([facebook.com/rarediseaseday](https://www.facebook.com/rarediseaseday), [twitter.com/rarediseaseday](https://twitter.com/rarediseaseday))

Des questions ? Des commentaires ? Envoyez-nous un courriel à l'adresse [rarediseaseday@eurordis.org](mailto:rarediseaseday@eurordis.org)

Rendez-vous sans plus attendre sur le site [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

A propos d'EURORDIS ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)):

EURORDIS, l'Organisation européenne des maladies rares, est une alliance non gouvernementale d'associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes. Elle fédère 561 associations de patients atteints de maladies rares dans 51 pays. Nous sommes le porte-parole des 30 millions de personnes touchées par les maladies rares en Europe.

**Les outils de communication communs à la 6<sup>e</sup> journée internationale des maladies rares**



Poster

<http://www.rarediseaseday.org/article/download>

Video

[http://img.rarediseaseday.org/rdd\\_2013/qrcode.png](http://img.rarediseaseday.org/rdd_2013/qrcode.png)



Banner

<http://download.rarediseaseday.org/2013/poster201340x60.jpg>



Banner Facebook

[http://img.rarediseaseday.org/rdd\\_2013/Ban-Facebook.jpg](http://img.rarediseaseday.org/rdd_2013/Ban-Facebook.jpg)



**Lara Chappell**  
Chargée de communication  
**EURORDIS**  
Plateforme Maladies Rares  
96 rue Didot - 75014 Paris  
Tél : 01.56.53.52.60  
[lara.chappell@eurordis.org](mailto:lara.chappell@eurordis.org)

## **6<sup>e</sup> Journée internationale des maladies rares : nos actions de sensibilisation en région**

**Le slogan de la 6<sup>e</sup> édition « Maladies rares sans frontières » invite à faire tomber les murs, les barrières que chaque malade rencontre au quotidien. Pour revenir au sens littéral « au-delà des frontières », l'Alliance Maladies Rares accentuera ses actions de sensibilisation en régions afin de faire connaître les maladies rares.**

C'est unis, solidaires au-delà des frontières, et comptant sur le soutien de l'ensemble des acteurs, que les patients atteints de maladies rares relèvent les mêmes défis : L'accès au diagnostic, l'amélioration de l'information, le développement des connaissances médicales, la prise en compte des conséquences sociales, l'adéquation des soins, l'égalité d'accès aux traitements et aux soins, la lutte contre l'isolement des patients et des familles.

**28 février 2013 : Soyez exceptionnels !  
Devenez Ambassadeurs des maladies rares.  
2 bracelets pour une grande cause**



**Une maladie est considérée comme rare si elle touche moins de 1 personne sur 2000. A ce jour, plus de 7 000 maladies rares sont connues et 5 nouvelles maladies rares sont identifiées par mois. Paradoxalement, si les maladies sont rares, les malades, eux, sont nombreux. En France, elles concernent 3 millions de personnes, soit 1 personne sur 20, ce qui constitue un véritable enjeu de santé publique. Face à cette situation, le grand public doit se mobiliser.**

**L'Alliance Maladies Rares mènera des actions de sensibilisation dans les trains iDTGV et dans les régions françaises. Il sera proposé que chacun soit acteur de la journée en devenant ambassadeur et en s'engageant à faire connaître les maladies rares autour de lui.** Cette chaîne de solidarité se concrétisera par la remise d'un bracelet pour l'ambassadeur qui aura pour mission de remettre un second bracelet à une personne de son choix. Elle se poursuivra sur les réseaux sociaux avec l'application Facebook « Tous ambassadeurs ».

Cette journée est une formidable occasion de donner un coup de projecteur sur la cause des maladies rares et d'en améliorer leur connaissance.

Elle bénéficie du soutien de la Fondation Groupama pour la Santé et de Genzyme.

### **Tanguy de la Forest : 1<sup>er</sup> ambassadeur des maladies rares**

Athlète de haut niveau dans la catégorie tir à la carabine, Tanguy de la Forest a participé aux derniers Jeux Paralympiques de Londres 2012. Malgré une maladie neuromusculaire, il mène également une carrière professionnelle en tant que fondateur d'un cabinet de recrutement pour des personnes handicapées. Engagé au quotidien dans l'intégration des personnes handicapées dans la société, il a souhaité soutenir la Journée internationale en devenant le premier ambassadeur mais également un véritable témoin !



#### **A propos d'Alliance Maladies Rares :**

Créée en 2000, Alliance Maladies Rares, rassemble aujourd'hui plus de 200 associations de malades, représente près de 2 millions de malades et 2000 pathologies. Elle accueille aussi en son sein des malades et familles isolés, «orphelins» d'associations. Elle a pour missions :

- de faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès du public, des pouvoirs publics et des professionnels de santé.
- d'améliorer la qualité et l'espérance de vie des personnes atteintes de pathologies rares en contribuant à permettre un meilleur accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion.
- d'aider les associations de malades à remplir leurs missions- de promouvoir la recherche afin de développer des traitements.

*L'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de l'Association Française contre les Myopathies, grâce à la générosité des donateurs du Téléthon.*

Plus d'informations: [www.alliance-maladies-rares.org/](http://www.alliance-maladies-rares.org/)



AllianceMaladiesRares /



@AllianceMR

## ACTIONS EN FRANCE:



### ➤ **A bord des trains iDTGV :**

Des animations seront organisées à bord de 14 iDTGV au départ de Paris et à destination de grandes villes de France, des dépliants d'information et des quizz sur les maladies rares seront distribués :

- **Jeudi 28 Février** : Paris-Marseille (AR), Paris-Nice (AR), Paris-Toulouse (AR), Paris-Henday
- **Vendredi 1<sup>er</sup> mars** : Paris Grenoble (AR), Paris-Annecy, Hendaye-Paris
- **Samedi 2 mars** : Paris-Montpellier (AR); Annecy-Paris.

### ➤ **Dans les régions de France :**

A l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, nos délégués régionaux mèneront des opérations de sensibilisation dans diverses régions de France.

#### • **Alsace – Strasbourg**

Jeudi 28 février : animation au Nouvel Hôpital Civil de Strasbourg

Contact : Laurent Ecochard - laurent.ecochard099@orange.fr - 06 64 36 06 45

#### • **Aquitaine – Bordeaux et Hendaye**

Jeudi 28 février : animations à l'Hôpital Marin d'Hendaye et au CHU de Bordeaux

Contact : Françoise Tissot - alantissot@yahoo.fr - 06 09 96 77 80

#### • **Auvergne – Montluçon et Clermont-Ferrand**

Une exposition photo sera présentée à la mairie de Montluçon. Le jeudi 28 février deux animations auront lieu en Auvergne, une sur la place Edouard Piquant à Montluçon de 9h à 19h et une autre dans la galerie marchande NACARAT (Géant Casino) à Clermont Ferrand (Zone industrielle Le Brézet). Contact : Patrick Vigerie 06 13 30 01 75 et Christian Foucaux 06 13 79 15 18 [alliance.auvergne@maladiesrares.org](mailto:alliance.auvergne@maladiesrares.org)

#### • **Basse-Normandie – Caen**

Le jeudi 28 février un stand sera installé dans la galerie du Carrefour d'Hérouville-Saint-Clair (agglomération de Caen, 14 promenade des squares, quartier du Grand Parc) de 10h à 17h. Contact : René Berthou - [bertucelli.v@orange.fr](mailto:bertucelli.v@orange.fr) - 02 33 57 60 83

#### • **Centre – Tours**

Le jeudi 28 février un stand sera installé en gare de Tours de 9h à 17h. Contact : Alain Huguet - [alliance.centre@maladiesrares.org](mailto:alliance.centre@maladiesrares.org) - 02 38 51 31 32 - 06 82 98 33 50

#### • **Champagne-Ardenne**

Le jeudi 28 février des animations auront lieu dans plusieurs CPAM de 9h à 17h : Charleville-Mézières dans les Ardennes (14 avenue Georges Corneau), Epernay dans la Marne (5 rue Jean Chandon-Moët), Châlons en Champagne dans la Marne (2 allée Saint-Jean). Deux autres animations auront lieu dans le hall de l'Hôpital Robert Debré à Reims (avenue du Gl Koenig) et dans le hall de l'hypermarché Leclerc à Chaumont (faubourg du Moulin Neuf).

Contact : Marie-Françoise Méresse - [alliance.ca@maladiesrares.org](mailto:alliance.ca@maladiesrares.org) - 03 26 02 02 74- 06 64 74 75 45

#### • **Franche-Comté – Besançon**

Un concours de dessin a lieu dans les écoles du Grand Besançon (enfants de 4 à 12 ans, depuis décembre 2012 jusqu'au 28 février 2013). Le jeudi 28 février une animation aura lieu dans la CPAM de Besançon (2 rue Denis Papin) de 8h30 à 16h30.

Contact : Philippe Grammont - [philippe.grammont@wanadoo.fr](mailto:philippe.grammont@wanadoo.fr) - 03 81 83 52 40 - 06 73 47 64 58

#### • **Ile de France – Paris**

Le samedi 2 mars une animation aura lieu à la Cité de la Santé (Cité des Sciences – Parc de la Villette) de 14h à 18h. La mairie de Paris communiquera sur l'événement à travers les panneaux lumineux de la ville de Paris. Contact : Paulette Morin - [pmorin.marfan@gmail.com](mailto:pmorin.marfan@gmail.com) - 01 64 62 03 75 - 06 80 32 59 69

- **Languedoc- Roussillon – Montpellier et Nîmes**

Le jeudi 28 février deux animations auront lieu : Un stand au CHRU de Montpellier (39 avenue Charles Flahaut) de 9h à 17h et un stand au CHU de Nîmes. Le samedi 2 mars aura lieu, de 14h à 16h, une marche dans Montpellier pour lutter contre les maladies rares. Une animation sera également installée place de la Comédie le samedi 2 mars. Contact : Olivier Nègre- [olivier.negre2@orange.fr](mailto:olivier.negre2@orange.fr) - 04 66 67 13 63 - 06 03 15 99 35

- **Limousin- Limoges**

Le jeudi 28 février deux animations auront lieu dans deux hôpitaux de Limoges : CHU Limoges Dupuytren de 9h à 12h et CHU Limoges Hôpital Mère-Enfant de 14h à 17h. Contact : Monique Douillet- [alliance.limousin@maladiesrares.org](mailto:alliance.limousin@maladiesrares.org) - 05 55 64 25 46

- **Lorraine**

Les mairies de Nancy, Metz et Thionville communiqueront sur la Journée internationale des maladies rares.

Contact : Marianne Rivière -[alliance.lorraine@maladiesrares.org](mailto:alliance.lorraine@maladiesrares.org) 03 87 64 31 87 - 06 28 67 08 19

- **Midi-Pyrénées – Toulouse**

Le jeudi 28 février une animation aura lieu en gare de Toulouse de 10h à 16h.

Contact : Pascal Dero - [alliance.midipyrenees@maladiesrares.org](mailto:alliance.midipyrenees@maladiesrares.org) - 05 63 79 06 78

- **Paca – Avignon**

Le week-end du 23 et 24 février une animation aura lieu dans les halles centrales d'Avignon de 10h à 13h.

Contact : Mme Claudie Baleyrier - [cbaleyrier@numericable.fr](mailto:cbaleyrier@numericable.fr) - 06 83 06 41 16

**Pour retrouver l'ensemble des actions menées dans le monde :**  
<http://www.rareiseday.org>

**Contact presse :**

**Marie ROINET-TOURNAY - [mroinet@maladiesrares.org](mailto:mroinet@maladiesrares.org)**

**Tel : + 33 1 56 53 53 43 / 06 08 95 28 69**

**Alliance Maladies Rares - 96 rue Didot - 75014 Paris**



## **Maladies Rares Info Services :** **le « réseau social patients » maladies rares**

A l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, Maladies Rares Info Services lance sa page Facebook et son fil Twitter. Ils représentent de nouveaux vecteurs d'information pour les personnes malades et leur famille. Avec le Forum maladies rares, ils constituent le 1<sup>er</sup> « réseau social patients » maladies rares en France.

Maladies Rares Info Services est le premier service d'information en santé en France à être certifié conforme à une norme qualité (ISO 9001). L'équipe est constituée de professionnels, médecins et scientifiques, spécialistes des maladies rares. Leur activité est exclusivement dédiée à Maladies Rares Info Services.

Maladies Rares Info Services a été soutenu en 2012 par l'AFM-Téléthon, l'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé (INPES) et le Ministère de la Santé.

### **Le Forum maladies rares**

Le Forum maladies rares est un espace communautaire où les malades et leurs proches peuvent se retrouver, échanger des informations et se soutenir. Il est structuré autour de noms de maladies rares ou de thèmes transversaux : l'isolement, les remboursements, l'insertion scolaire ou professionnelle...

Il favorise ainsi les passerelles entre des thématiques transversales, qu'elles soient médicales, sociétales, psychologiques ou financières. Le Forum est un lieu sécurisé et modéré par l'équipe de professionnels de Maladies Rares Info Services.

### **La page Facebook et le fil Twitter**

Les internautes peuvent se tenir informés de l'actualité des maladies rares, trouver des informations sur ces pathologies et les partager. Ces pages sont en lien direct avec le site internet de Maladies Rares Info Services. Les internautes peuvent ainsi partager toute l'information avec leurs propres réseaux sociaux. Bref, tous en ligne et tous en réseau !

### **Le service d'information et de soutien**

Il permet aux personnes malades et à leurs proches de poser toutes leurs questions et d'être soutenus auprès des experts de Maladies Rares Info Services.

Les personnes concernées par l'une des sept mille maladies rares ou leurs familles ont besoin de comprendre la maladie avec des informations simples et claires. Elles ont aussi besoin d'être orientées vers les services médicaux spécialisés dans leur pathologie ou les services d'accompagnement social. Elles expriment également la volonté de rompre leur isolement en rencontrant d'autres personnes concernées.

Une réponse claire et adaptée à la situation de chaque personne est donnée par téléphone, courrier électronique ou live t'chat. Ce dernier permet aux internautes d'avoir un dialogue en ligne avec les professionnels de l'équipe. C'est donc un échange interactif, anonyme et privé mais qui offre aussi l'avantage d'une certaine distance en l'absence d'une relation orale et directe telle qu'au téléphone.

## **Le service de mise en relation des malades isolés**

Pour certaines pathologies, en raison très souvent de leur grande rareté, il n'existe pas d'association. Face à la souffrance due à l'isolement, Maladies Rares Info Services et Orphanet proposent le service de mise en relation des malades isolés. Les personnes qui bénéficient de ce service peuvent ainsi entrer en contact et rompre leur solitude. Ils échangent, partagent leurs expériences, se soutiennent mutuellement.

## **Le service de formations**

Maladies Rares Info Services assure des sessions de formation modulables auprès des professionnels du secteur sanitaire et social. Ces sessions visent à mieux faire connaître les maladies rares, leurs modalités spécifiques de prise en charge sanitaire et sociale et les sources d'information disponibles.

Ces formations sont systématiquement évaluées et font l'objet de résultats très positifs. Par exemple, 89% des professionnels indiquent que ces formations vont leur servir dans leur pratique professionnelle.

## **L'Observatoire des maladies rares**

Maladies Rares Info Services a mis en place l'Observatoire des maladies rares. Il vise à recueillir des données objectives sur les problématiques auxquelles sont confrontées les personnes touchées par les maladies rares. En 2011, trois thématiques ont été étudiées : l'errance diagnostique ; l'accès à l'information ; la prise en charge financière des soins, produits et prestations.

Les résultats des enquêtes menées en 2012 seront publiés au mois d'avril. Trois thématiques ont été retenues : l'annonce diagnostique et ses suites ; les difficultés pratiques liées aux médicaments ; les acteurs du parcours médico-social de la personne malade.

L'Observatoire est mis en œuvre en concertation avec l'AFM-Téléthon, l'Alliance Maladies Rares et EURORDIS. En 2011 et 2012, il a bénéficié du soutien de la Fondation Medtronic et de la Fondation du LEEM

### **Coordonnées**

**L'ensemble de ces services est accessible  
au 01 56 53 81 36 (appel non surtaxé, inclus dans les forfaits)  
et sur [www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)**



## **Orphanet lance son application mobile**

Rendre accessible l'information sur les maladies rares et la diffuser, voici l'un des enjeux majeurs souligné dans le Plan national maladies rares 2011-2014. C'est aussi le cœur de métier d'Orphanet, le site de référence pour l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)), qui sort son application mobile à l'occasion de la 6<sup>e</sup> Journée internationale des maladies rares.

Disponible sur iPhone, iPad et iPod, l'application Orphanet permet de retrouver les principaux services du site dans un format adapté à la mobilité, en s'affranchissant de toute connexion à un réseau sans fil :

### ▶ **Rechercher des informations sur une maladie rare**

A l'image du site d'Orphanet, l'application permet de rechercher une maladie rare et d'accéder à sa description clinique. Les onglets offrent la possibilité de découvrir les textes (recommandations, articles de revue pour professionnels, articles pour le grand public) et les données (épidémiologie, codage Orpha et CIM-10) qui y sont associées.

### ▶ **Rechercher une consultation spécialisée**

L'application Orphanet permet également de trouver une consultation spécialisée en entrant le nom d'une maladie ou d'un professionnel dans la barre de recherche. Des options de recherche avancée permettent d'affiner les résultats, notamment par pays ou par type de consultation. Les consultations sont géolocalisées sur une carte en fonction de la position de l'utilisateur.

### ▶ **Les recommandations d'urgence**

Les fiches de la collection Orphanet Urgences pour la prise en charge de patients atteints de maladies rares s'adressent aux praticiens de l'urgence pré-hospitalière ainsi qu'aux équipes hospitalières des services d'urgences. Ces fiches synthétiques et pratiques sont dorénavant accessibles en un clic et de manière embarquée sur l'application. Les professionnels de l'urgence pourront ainsi les consulter aussi bien sur le terrain que dans les sous-sols des hôpitaux !



Cette application peut être consultée en 6 langues : français, anglais, allemand, espagnol, italien et portugais.

Elle a été développée avec le soutien du Ministère de la Santé.

L'application Orphanet sera disponible sur la plateforme AppStore autour du 28 février 2013 et sera gratuite afin de permettre au plus grand nombre d'accéder à l'information sur les maladies rares.

### **À propos d'Orphanet**

Orphanet est le portail de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares, ainsi que d'informer sur le développement de la recherche et de nouvelles thérapies.

Orphanet propose une large palette de services adaptés aux besoins de tout public : description détaillée d'une maladie, listes des consultations expertes, associations de malades, laboratoires médicaux, traitements et essais cliniques en cours...

L'ensemble de son contenu est en libre accès sur internet et totalement gratuit.

Créé en 1997, Orphanet est un projet international présent dans 37 pays et coordonné à Paris par une Unité de service de l'Institut Nationale de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm).

[www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

**Contact presse : Céline Angin - [celine.angin@inserm.fr](mailto:celine.angin@inserm.fr) - 01.56.53.81.56.**



## **Une Fondation pour accélérer la recherche – bilan et perspectives après 1 an d’existence**

*Mesure phare du second Plan National Maladies Rares 2011-2014, la Fondation maladies rares a été créée en février 2012. Sa mission : fédérer les compétences et créer des synergies entre tous les acteurs de la Recherche et du Soins en France dans le domaine des maladies rares. Une ambition à la mesure des défis à relever.*

Créée en février 2012 dans le cadre du Second Plan National Maladies Rares 2011-2014, la Fondation maladies rares a pour mission de construire un réseau dynamique entre tous les acteurs de la recherche dans le domaine des maladies rares. Elle s’attache également à améliorer l’accès des chercheurs aux ressources technologiques, financières et d’expertise. Ainsi, la Fondation facilite l’accès des équipes de recherche à des plateformes technologiques innovantes telles que les outils de séquençage ou la création de modèles afin d’identifier les causes moléculaires et les conséquences physio-pathologiques des maladies rares.

En parallèle La Fondation fait de la Recherche en Sciences Humaines et Sociales une priorité afin de mieux décrire le retentissement des maladies rares et mieux prendre en charge la personne malade et son entourage. Située au cœur de la Plateforme Maladies Rares, regroupant les principaux acteurs du domaine, la Fondation contribue activement au maintien des maladies rares à un niveau de priorité indispensable à l’accélération de la mise à disposition de nouveaux traitements pour les malades et leurs familles. Sur le site internet de la Fondation, un espace dédié aux professionnels leur permet de retrouver, sur le site internet de la Fondation, les appels à projets, les plateformes technologiques partenaires, les financements et des informations utiles sur les maladies rares.

### **Les premières actions sont lancées**

L’un des défis à relever dans ce domaine reste d’accélérer le passage de la recherche fondamentale aux phases précoces d’essais cliniques. Encore trop souvent, le chercheur qui a une molécule intéressante n’a pas accès aux compétences indispensables et aux sources de financements pour définir les critères méthodologiques de l’essai clinique, obtenir les autorisations réglementaires et tout simplement avoir accès aux malades éligibles. Dès sa création il y a tout juste un an, la Fondation maladies rares s’est donnée comme mission de faciliter ce passage. Une équipe dédiée a été mise en place afin que toute équipe de recherche ait accès aux ressources de la Fondation dans chaque région de France.

Les objectifs de la Fondation ne sauraient être atteints sans le développement de partenariats avec les industriels qui ont à cœur de participer à cet élan pour permettre de nouvelles avancées scientifiques et médicales au bénéfice des malades. La Fondation a ainsi noué des liens avec les principaux acteurs du domaine. Les investissements de la Fondation sont réalisés grâce au soutien financier de ses fondateurs et de ses partenaires publics et privés.

### **Une politique d'appels à projets fournie :**

La Fondation facilite l'accès des chercheurs à des technologies innovantes et à la connaissance dans le but de favoriser le développement de thérapeutiques et une prise en charge globale des personnes malades. Les appels à projets récemment lancés concernent :

- Le séquençage à haut débit dans le domaine maladies rares : Cet appel à projets est dédié à l'identification par séquençage à haut débit de nouveaux gènes impliqués dans les maladies rares
- Le développement de modèles *in vivo* : Cet appel à projets vise à financer la création et la caractérisation de modèles mimant les maladies rares afin de mieux les décrire et de tester des candidats médicaments
- La recherche en Sciences Humaines et Sociales dans le champ des maladies rares : Cet appel à projets vise à étudier l'impact des maladies rares sur le parcours de vie des personnes malade et de leur entourage dans le but de comprendre voire d'adapter nos pratiques.

**Les appels à projet sont consultables sur le site de la Fondation maladies rares : [www.fondation-maladiesrares.org](http://www.fondation-maladiesrares.org)**

### **FICHE D'IDENTITE**

- CRÉATION : février 2012
- STATUT : Fondation de droit privé à but non lucratif
- FONDATEURS : AFM-Téléthon, Alliance Maladies Rares, Institut national de la santé et de la recherche médicale, Conférence des Directeurs Généraux des Centres Hospitaliers Universitaires, Conférence des Présidents d'Université.
- PRESIDENT : Pr Jean-Pierre Grünfeld
- EQUIPE DE DIRECTION : Pr Nicolas Lévy, Céline Hubert
- MISSIONS : Favoriser l'accès des équipes de recherche à des technologies innovantes, développer des programmes de collecte de données cliniques et biologiques, faciliter la mise en place d'essais cliniques, assurer la mise en avant de la recherche française au niveau européen et international, étudier l'impact individuel et sociétal des maladies rares, contribuer à la politique nationale de Recherche et de Soins sur les maladies rares.
- CONSEIL SCIENTIFIQUE : Vingt-neuf médecins et scientifiques français et internationaux reconnus mondialement pour leur expertise dans le domaine des maladies rares

### **Contact**

**[contact@fondation-maladiesrares.com](mailto:contact@fondation-maladiesrares.com)**

**Tel : 01 58 14 22 81**

## **Maladies rares :** **Une recherche et des essais sans frontières**

Les maladies rares (6000 à 8000) concernent 3 millions de français et 30 millions d'européens. Certaines touchent quelques milliers de malades, d'autres quelques dizaines seulement. La mutualisation des recherches et des connaissances, les collaborations entre experts et associations de malades de tous horizons et tous pays sont donc indispensables. **L'action de l'AFM-Téléthon s'inscrit dans une dynamique internationale qui va croissante avec la multiplication des essais cliniques et l'arrivée des premières thérapies.**

### ➤ **Des collaborations internationales indispensables**

Parce que son objectif est de financer les meilleures équipes où qu'elles se trouvent et de favoriser les échanges et collaborations entre chercheurs, l'AFM-Téléthon est un acteur majeur de la recherche et du développement des thérapies innovantes pour les maladies rares, non seulement en France mais à l'international.

#### **- Un Conseil scientifique largement ouvert à l'international**

Le 7<sup>e</sup> Conseil scientifique de l'AFM-Téléthon, mis en place le 1<sup>er</sup> janvier 2013 sous la présidence de Naomi Taylor, incarne bien la stratégie d'ouverture de l'association : sur les 84 chercheurs qui le composent, 37 viennent de l'étranger (Belgique, Italie, Allemagne, Suisse, Portugal, Royaume-Unis, Etats-Unis...). Dans le cadre de sa mission d'évaluation des projets scientifiques, le conseil scientifique a expertisé plus de 1 600 projets entre 2010 et 2012, en s'appuyant sur un réseau mondial de 5 000 experts.

#### **- Un soutien aux meilleures équipes à travers le monde**

L'AFM-Téléthon a soutenu, en 2012, **plus de 100 équipes de recherche à l'international** issues de 17 pays différents (Europe, USA, Canada, Australie) dans le cadre de son appel d'offres annuel et de ses projets stratégiques.

#### **- La participation aux réseaux d'excellence internationaux**

L'AFM-Téléthon est notamment membre de **IRDIRC** (International Rare Diseases Research Consortium). Lancé en avril 2011 par la commission européenne et le NIH américain, ce Consortium a pour mission de favoriser la collaboration entre les principales organisations de recherche sur les maladies rares à travers le monde, qu'il s'agisse d'organismes publics, d'associations de malades ou de sociétés privées. Son objectif est ambitieux : mettre au point, d'ici 2020, 200 nouvelles thérapies et développer des moyens pour diagnostiquer les maladies les plus rares. Trois comités scientifiques ont ainsi été créés sur les thématiques du diagnostic, des thérapies et de l'interdisciplinarité pour conseiller le comité exécutif sur les priorités de recherche et l'avancée du projet. L'Union Européenne, la France, l'Angleterre, l'Allemagne, les Pays-Bas, l'Espagne, l'Irlande, l'Italie, les Etats-Unis, l'Australie, le Canada sont représentés dans ce consortium. L'AFM-Téléthon, tout comme EURORDIS, siègent au Comité Exécutif de ce consortium et participent activement au Comité « Therapeutics » dédié aux avancées thérapeutiques, aux biomarqueurs et aux affaires réglementaires.

### ➤ **L'internationalisation des essais cliniques**

Parce que chacune des maladies rares compte peu de malades et que pour lancer un essai les chercheurs et médecins doivent disposer de cohortes suffisantes, les essais cliniques doivent aujourd'hui associer les meilleurs centres experts en Europe et dans le monde. Les projets cliniques et pré-cliniques menés à Généthon, le laboratoire leader de la thérapie génique de l'AFM-Téléthon, sont aujourd'hui, pour la plupart, internationaux.

Précurseur, Généthon a ainsi lancé en 2010 le 1<sup>er</sup> essai international transatlantique de thérapie génique pour une maladie rare, le syndrome de Wiskott-Aldrich. Actuellement mené simultanément à Londres (Great Ormond Street Hospital), Paris (Hôpital Necker) et Boston (Children's Hospital), cet essai de thérapie génique a permis de fédérer des compétences et expertises mondiales avec des contraintes réglementaires parfois différentes. Généthon poursuit dans sa lancée avec le démarrage cette année d'un nouvel essai international pour un déficit immunitaire rare (Granulomatose chronique liée à l'X) associant quatre centres experts en Europe (voir encadré).

Par ailleurs, Généthon multiplie les collaborations internationales pour plusieurs programmes cliniques et précliniques, notamment :

✧ **Etats-Unis** : Une collaboration avec l'University of Washington (Dr Martin Childers) pour un essai préclinique dans la myopathie myotubulaire. Cette collaboration transatlantique permet à Généthon de tester son produit de thérapie génique sur le modèle canin de cette maladie rare développé par l'équipe américaine.

✧ **Hollande** : Une collaboration avec le Dr. Piter Bosma (AMC Amsterdam Academic Medical Center, Tytgat Institute, Amsterdam, Hollande) pour un essai préclinique dans la maladie de Crigler Najjar, une maladie génétique rare du foie.

✧ **Espagne** : une collaboration avec l'équipe de J.Bueren (CIEMAT, Madrid), et le Pr Juan Sevilla (Hopital Jesus del Nino, Madrid) pour un essai clinique de thérapie génique dans l'anémie de Fanconi, une maladie génétique rare affectant les cellules souches du sang.

### **Un nouvel essai multicentrique international pour un déficit immunitaire rare**

**Le 10 Janvier dernier, Généthon a obtenu l'autorisation de l'Agence Anglaise du médicament pour démarrer un essai clinique de thérapie génique pour la granulomatose sceptique chronique liée à l'X.** Cet essai, dont Généthon est le promoteur, sera mené parallèlement **en Angleterre** (Adrian Thrasher et Bobby Gaspar, Great Ormond Street Hospital de Londres), **en Allemagne** (Hubert Serve, l'hôpital universitaire de Francfort), **en Suisse** (Reinhard Seger et Janine Reichenbach, Children's Hospital de Zurich) **et en France** (Alain Fischer, Marina Cavazzana-Calvo, Stéphane Blanche et Salima Hacein-Bey-Abina, hôpital Necker-Enfants Malades à Paris). Cet effort international multicentrique est soutenu par la commission européenne à travers le financement par le 7ème programme cadre en Santé du projet Européen Net4CGD dont Généthon est le coordinateur. Cet essai inclura, au total, 20 patients (5 par sites) qui seront suivis pendant deux ans.

\*La **Granulomatose Septique Chronique (CGD)** est une maladie héréditaire qui se caractérise par la survenue, dès les premières années de la vie, d'infections sévères, récurrentes et profondes, parfois résistantes aux traitements, et une inflammation sévère causant la formation de granulomes et amenant à des complications tissulaires.

**Aujourd'hui, le manque d'harmonisation au niveau des procédures d'autorisation des essais cliniques et au niveau du contenu du dossier est un frein à la mise en place rapide d'un essai clinique international.** Récemment la Commission Européenne a proposé un règlement qui harmoniserait à la fois la procédure d'évaluation et le contenu du dossier; ce document est actuellement à l'étude par les différentes structures européennes. Il est certain que sa mise en place favoriserait l'organisation des essais cliniques internationaux au niveau européen.

Pour contribuer à améliorer les conditions de développement clinique pour les maladies rares, l'AFM-Téléthon œuvre pour un mode de développement et d'évaluation adapté aux spécificités des thérapies innovantes (médecine personnalisée) et des maladies rares (données statistiques différentes en raison de la rareté des malades).

**Contact presse :**

**Stéphanie Bardon - [sbardon@afm.genethon.fr](mailto:sbardon@afm.genethon.fr) / 01.69.47.12.78**