

28 février

11^e Journée internationale des maladies rares



Dossier de presse



Contacts presse :

EURORDIS - Rare Diseases Europe : Lara Chappell - 01 56 53 52 60 - lara.chappell@eurordis.org

Alliance Maladies Rares : Marie Roinet Tournay - 01 56 53 53 43 - mroinet@maladiesrares.org

Maladies Rares Info Services : Thomas Heuyer - 06 25 19 15 54- theuyer@maladiesraresinfo.org

Orphanet : Charlotte Rodwell - 01 56 53 81 37 - media.orphanet@inserm.fr

Fondation maladies rares : Anne-Sophie Miossec - 01 58 14 22 87- anne-sophie.miossec@fondation-maladiesrares.com

AFM-Téléthon : Stéphanie Bardon - 01 69 47 12 78 - presse@afm-telethon.fr

A travers le monde, le 28 février prochain, rendez-vous pour la 11^e Journée internationale des maladies rares !



Lancée en 2008 par EURORDIS-Rare Diseases Europe et le Conseil des Alliances Nationales, la Journée internationale des maladies rares vise à sensibiliser le public (à l'échelle mondiale) aux maladies rares et à leur impact sur la vie quotidienne des patients et de leurs proches. La campagne rassemble des millions de patients, familles, professionnels de la santé et décideurs politiques, pour faire avancer la cause des maladies rares.

2018 est la 11^e édition

Thème: La recherche

La Journée internationale des maladies rares 2018 a pour thème **la recherche** ! La campagne de 2018 présente les patients comme **acteurs proactifs de la recherche** : ils initient, mènent et organisent les recherches, tout en anticipant et en fournissant les informations nécessaires. En 2018, des événements seront organisés dans plus de 90 pays et régions ! Pour la toute première fois, des patients du **Togo, Ghana ainsi que Trinité-et-Tobago** participeront à la Journée internationale des maladies rares.

Que l'on soit directement touchés ou pas par ces maladies, tout le monde peut participer à la Journée internationale des maladies rares. **La campagne interactive #ShowYourRare** invite à montrer sa solidarité avec les patients en se peignant le visage et en publiant un « selfie » sur les réseaux sociaux pendant le mois de février. [Downloadez tous les éléments de la campagne](#)

*Des milliers d'évènements
dans plus de 90 pays et
régions dans le monde*

3 nouveaux pays en 2018

*Vidéo officielle traduite en
plus de 30 langues*

La campagne **#ShowYourRare** a inspiré la vidéo et l'affiche de la Journée internationale des maladies rares 2018. La vidéo officielle de la journée représente des patients avec des membres de leur famille, des chercheurs et des médecins qui montrent leur fierté d'être rares.

Enzo, Annie et Antoine, ambassadeurs 2018 du combat contre les maladies rares.



ENZO, 5 ans, atteint d'un syndrome myasthénique congénital : un combat quotidien



Enzo a 5 ans. Il vit avec le syndrome myasthénique congénital, une maladie neuromusculaire qui affaiblit ses muscles l'obligeant, la majorité du temps, à se déplacer en fauteuil roulant. De fait, le quotidien de la famille s'organise autour des contraintes liées à la maladie: auxiliaire de vie scolaire, transports adaptés, kinésithérapie, prise de médicaments à heure fixe... Bref, un quotidien pas toujours simple mais que la famille affronte avec force. « *C'est un combat de tous les jours, mais mon fils est un super-héros.* » souligne Cindy, la Maman d'Enzo.

L'accompagnement personnalisé des familles concernées par une maladie rare est vital pour faire face à chaque étape de l'évolution de la maladie.

Alexandre, 8 ans, atteint de la maladie de l'Homme de pierre : la lutte pour un diagnostic fiable et précis

Alexandre vit avec fibrodysplasie ossifiante progressive, une maladie du tissu conjonctif très rare plus connue sous le nom de la maladie de l'Homme de pierre. Cette maladie touche une naissance sur 2 millions soit une naissance tous les 8 ans. « *Nous avons dû attendre un an avant d'avoir le diagnostic d'Alexandre. C'est une maladie tellement rare que les médecins peinent parfois à la diagnostiquer ou la confondent avec un cancer.* »



Avoir accès à une information de qualité, à un diagnostic fiable et précis est fondamental pour une prise en charge adaptée et l'accès à un traitement quand il existe.

ANNIE, 69 ans, atteinte d'une maladie rare de la vision : l'espoir en la recherche

Annie est atteinte d'une neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL) qui provoque une dégénérescence très rapide de la vision centrale. En quelques semaines seulement, Annie, à 44 ans, perd la vue. Un coup de massue qu'elle parvient à surmonter mais, immédiatement, une autre question se pose : ai-je transmis cette maladie à mes filles ? Une crainte qui devient réalité. Annie sait que la solution viendra de la recherche. « *C'est un espoir fou. Je sais que la*



recherche avance à grand pas et que les chercheurs vont trouver. Les essais sur les maladies rares de la vue s'accroissent en France, c'est très excitant. Je suis convaincue que les choses vont avancer.»

Les biothérapies innovantes ont, en effet, démontré leur efficacité dans plusieurs maladies rares de la vision. Une autorisation de mise sur le marché d'un médicament de thérapie génique a été obtenue en début d'années aux USA.

Découvrez-les en vidéo :

<https://www.rarediseaseday.org/videos>

La recherche sur les maladies rares à travers les sciences humaines et sociales

Etre atteint d'une maladie rare implique des conséquences individuelles, familiales et sociales et la vie quotidienne des personnes concernées est bouleversée, jalonnée d'obstacles spécifiquement liés à la rareté de la maladie.

La recherche doit donner une place prioritaire aux sciences humaines et sociales dans la perspective d'améliorer le parcours de vie des malades.

Dans les maladies rares, l'implication des patients et de leurs familles, par le biais des associations de malades notamment, est primordiale. Les associations peuvent favoriser l'émergence de projets de recherche et les malades deviennent des acteurs incontournables de la recherche.

La Fondation maladies rares a choisi, depuis sa création, de financer de façon pionnière des projets collaboratifs en sciences humaines et sociales. Ces projets doivent augmenter les connaissances sur l'impact spécifiques des maladies rares en terme de handicap et de qualité de vie pour améliorer le parcours de vie des malades et de leur entourage. Ces projets doivent dans leur recherche sur une pathologie, associer une ou plusieurs associations de patients concernés, une équipe de cliniciens experts et des chercheurs en sciences humaines et sociales (psychologues, sociologues, économistes..). L'implication des associations de malades est garante de la pertinence du projet de recherche et permet de mieux comprendre la spécificité des difficultés rencontrées et de mettre en pratique les améliorations identifiées.

Depuis 2012, la Fondation maladies rares a accompagné et financé plus de 34 projets en sciences humaines et sociales impliquant plus de 48 associations. En 2018, elle lance son 6^e appel à projets.

Les projets lauréats s'intéressent aux maladies rares de l'enfant et de l'adulte, à leur capacité d'autonomie et leurs besoins d'accompagnement, à leur implication sociale et à leurs interactions avec les autres, au respect de l'éthique et des droits pour garantir leurs libertés fondamentales, la protection et la dignité des personnes. Pour que les projets soient éligibles, le bénéfice aux malades doit être concret et la recherche doit être explicitement transposable à d'autres pathologies.

Exemple : en 2015, la Fondation maladies rares a soutenu le projet porté par le Professeur Sophie Quinton et son équipe (Lille) avec comme clinicien expert, le Professeur Eric Hachulla (Lille) en lien avec l'Association des sclérodermiques de France. Il s'agit d'une étude inédite à l'interface entre médecine et droit du travail pour mieux comprendre les difficultés professionnelles des personnes atteintes de sclérodermie systémique et envisager des solutions concrètes pour le maintien en emploi. Ce projet en cours de finalisation a déjà de nombreuses actions de valorisation : ateliers d'éducation thérapeutique, documents de sensibilisation, etc. Retrouvez l'ensemble de ces projets sur notre site internet dans la rubrique « projets lauréats » <http://fondation-maladiesrares.org>

Pour plus d'informations, rendez-vous sur le site internet de la Fondation <http://fondation-maladiesrares.org>

La recherche maladies rares en Europe : le patient au centre

Enjeux et spécificités de la recherche sur les maladies rares : La plus-value d'une approche européenne

Les maladies rares, compte tenu de leur faible prévalence, souffrent de la rareté et de la dispersion des patients ainsi que des experts à travers de l'Europe. Une approche européenne, à la fois au niveau des soins et également de la recherche, est donc nécessaire pour faciliter l'accès à l'expertise et pour générer une masse critique des données essentielles à la recherche. Au niveau européen, des éléments structurants sont en train de se développer, sous l'impulsion de la Commission européenne, afin de répondre à cette problématique spécifique au champ des maladies rares. Ces réseaux et programmes mettent le patient au cœur de la recherche.

Les Réseaux européens de référence

Les Réseaux européens de référence (RER) sont des réseaux des centres experts dans le domaine des maladies rares où coexistent des soins de santé hautement spécialisés et des centres de recherche : leur création représente une innovation majeure dans le traitement des millions de patients atteints de maladies rares en Europe. Ils permettent aux cliniciens et aux chercheurs de partager des connaissances et ressources à travers l'Union européenne et ils ont pour but de donner aux patients un accès à la meilleure expertise ainsi qu'aux connaissances les plus récentes, afin d'améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des malades indépendamment de leur lieu de résidence. La notion de RER s'est développée suite à la publication de la [Directive relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers](#) (2011). Approuvés par le Conseil des Etats Membres chargé des RER, 24 Réseaux par domaine médical ont été labellisés entre fin 2016 et début 2017. L'excellence du modèle de prise en charge français a, quant à elle, été reconnue au niveau européen : 5 RER ([ERN-EYE](#), [ERN-SKIN](#), [EuroBloodNet](#), [VASCern](#), [EURACAN](#)) sont coordonnés par des établissements français dont quatre correspondent à des Filières de santé maladies rares françaises. Les patients eux-mêmes ont grandement contribué au développement du concept des RER, à travers les [ePAGS \(European Patient Advocacy Groups\)](#), une initiative lancée par EURORDIS : ces groupes doivent continuer d'apporter leur contribution significative aux RER et leur pilotage.

Programme conjoint sur les maladies rares : La France coordonne une stratégie innovante pour la recherche sur les maladies rares

La Commission européenne a lancé un appel fin 2017, pour un European Joint Programme (EJP) Cofund pour les maladies rares : cet instrument permettra une organisation stratégique de haut niveau de la recherche. Ce programme a l'ambition de structurer, consolider et coordonner les ressources existantes et de développer une stratégie commune en matière de recherche et d'innovation. Ce nouveau programme doit être un accélérateur pour la recherche au bénéfice des malades, qui joueront un rôle central dans le dispositif. La concentration d'expertise que représentent les RER et les ePAGs sera un des facteurs clé de sa réussite. Tous les acteurs du champ vont être impliqués : chercheurs, cliniciens, décideurs et patients, sous la coordination de la France (Inserm) pour proposer une stratégie ambitieuse et innovante afin d'optimiser les moyens et d'exploiter les résultats de la recherche, avec le but ultime d'améliorer le diagnostic, la prise en charge et traitement des patients à travers l'Europe et au-delà. L'Europe entend jouer un rôle majeur dans l'atteinte des [objectifs que le Consortium international pour la recherche sur les maladies rares \(IRDiRC\) s'est donnés à l'horizon 2027](#).

Transformer des prouesses scientifiques en médicaments : franchir la « vallée de la mort »

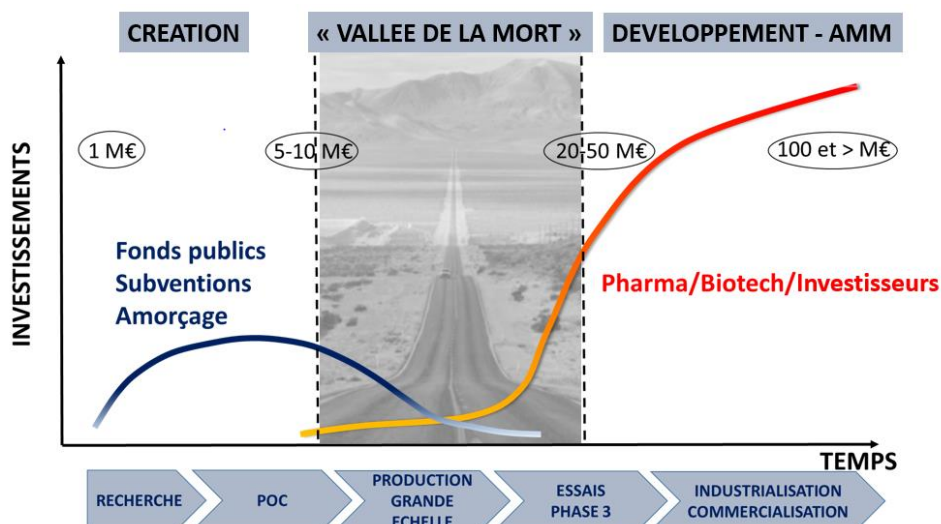
Les traitements innovants multiplient les preuves de concept dans le domaine des maladies rares du sang, du cerveau, du système immunitaire, de la vision, ... Mais de la preuve de concept à la mise sur le marché, le chemin est long et extrêmement coûteux. Entre la preuve de concept pré-clinique d'une piste thérapeutique dans les maladies rares, et le passage à l'Homme, les coûts sont multipliés de 10 à 100. Infrastructures de bioproduction, coûts de développement, innovation technologique, prise de risque sont autant de freins à lever pour faire des candidats-médicaments des traitements accessibles à tous.

Franchir la vallée de la mort : le défi du financement

Les chercheurs ont de nouvelles idées. Ils transforment ces idées en applications. Dans le domaine de la recherche médicale, ils transforment ces applications en pistes thérapeutiques potentielles. La phase de recherche pré-clinique relativement peu coûteuse permet de faire la preuve de concept de ces innovations thérapeutiques. Une fois cette preuve de concept établie, les candidats-médicaments entrent dans une période charnière, de la phase clinique I/II au développement à grande échelle, appelée « vallée de la mort ». Une période qui demande de moyens financiers d'autant plus considérables que les thérapies sont innovantes.

La « vallée de la mort » n'est pas une étape propre aux maladies rares mais elle est d'autant plus stratégique et coûteuse dans ce domaine que :

- > Les biothérapies sont des thérapies innovantes dans lesquelles les prises de risques sont majeures et l'industrie pharmaceutique y est encore peu présente
- > Les malades concernés par maladies rares sont parfois peu nombreux, ce qui rend plus difficile la démonstration statistique du bénéfice des candidats-médicaments.
- > Cette rareté ne permet que peu ou pas de « retour sur investissement », notamment pour les maladies ultra-rares qui ne concernent qu'un nombre limité de patients chaque année
- > Les coûts de développement sont colossaux lorsqu'il s'agit de tester ces médicaments chez l'Homme (des dizaines de milliers d'euros en moyenne, sans compter les coûts de production)
- > Les coûts à engager pour obtenir une autorisation de mise sur le marché et mettre à disposition ces traitements sont de plusieurs dizaines de millions d'euros.



Se donner les moyens de faire des maladies rares une priorité nationale !

La recherche dans les maladies rares est cruciale. Elle doit nous permettre de transformer les 95% d'errance thérapeutique en traitements curatifs mais aussi de nous permettre, via les recherches en sciences humaines et sociales, de mieux comprendre les conséquences individuelles, familiales et sociales spécifiquement liées à la rareté de la maladie et à augmenter les connaissances sur l'impact spécifique de ces maladies en termes de handicap et de qualité de vie. C'est une absolue nécessité pour les malades et leur famille.

S'il est indispensable de soutenir et de faire progresser la recherche sur les maladies rares, il faut aussi savoir bénéficier de ses avancées. Or, aujourd'hui, de trop nombreux freins demeurent, condamnant les malades et familles à de réelles pertes de chance.

Le dépistage Néonatal (DNN), un programme de santé publique proposé à tous les nouveau-nés en France, tarde à se réformer. Le DNN est en effet en réorganisation depuis le 2e Plan national maladies rares et un Comité national de dépistage néonatal a été mis en place au Ministère en charge de la santé en mars 2017.

Aujourd'hui, ce programme pertinent ne concerne que cinq maladies alors même que les avancées de la recherche permettent à de nombreuses maladies rares de bénéficier de réelles perspectives de traitements. Cette évolution, bien prise en compte par nos voisins européens, crée de fait une véritable perte de chance pour les malades et les familles en France, faute d'adaptation et d'évolution de notre programme.

Il faut en urgence et sans attendre le lancement officiel du PNMR 3 :

- Terminer l'organisation actuelle du programme DNN, condition *sine qua non* de son possible développement en France.
- S'assurer de l'équité d'accès du DNN en métropole et en Outre-mer.
- Actualiser et arrêter les critères permettant de recommander la mise en œuvre de nouveaux DNN.
- Permettre rapidement la mise en œuvre des dépistages néonataux temporaires (sur une durée limitée) afin d'obtenir les éléments de preuve nécessaires avant de les pérenniser et ainsi ne pas retarder l'arrivée d'un nouveau traitement dans le cadre du « droit à l'expérimentation », inscrit dans la constitution.
- Faire évoluer la réglementation afin que, lors de tout passage d'un nouveau médicament concernant des jeunes enfants à la commission de la transparence de la HAS, cette dernière puisse de façon concomitante donner un avis sur l'opportunité d'un dépistage néo-natal

En France, les deux Plans Maladies Rares (2005-2008 et 2011-2016), obtenus grâce à la pugnacité des associations de malades et de la Plateforme maladies rares, ont permis de faire reconnaître les maladies rares comme un enjeu de santé publique. Pour autant, de nombreux défis demeurent : l'accès au diagnostic, l'accès au traitement, l'accès à un meilleur accompagnement pour les malades et les familles et l'accès à l'information pour tous.

Un 3^e Plan national maladies rares est en construction depuis plus d'un an et devrait être annoncé sous peu. Si cette annonce est une très bonne nouvelle, il convient toutefois de rester vigilant. Dans son appel du 29 février 2016, la Plateforme Maladies Rares avait, en effet, rappelé deux conditions indispensables pour un 3^e Plan à la hauteur des enjeux : un pilotage interministériel (santé/recherche/affaires sociales/économie et industrie), disposant de réels moyens d'impulsion, de suivi et d'injonction, - mais aussi des financements à la hauteur des ambitions aujourd'hui identifiées dans la cadre de la construction de ce 3^e Plan.

Seul le respect de ces deux conditions nous assurera un 3^e Plan national maladies rares réalisable, cohérent et utile pour les malades et les familles.



EURORDIS-Rare Diseases Europe

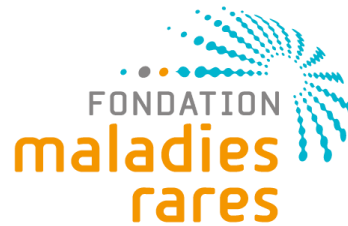
[EURORDIS](#) est une alliance unique à but non lucratif qui regroupe plus de 700 associations de patients atteints de maladie rare. Représentant plus de 60 pays, ces associations œuvrent ensemble à améliorer le quotidien des 30 millions de personnes qui vivent avec une maladie rare en Europe.

En mettant en relation patients, familles et groupes de patients, en rapprochant toutes les parties prenantes et en mobilisant la communauté des maladies rares, EURORDIS renforce la voix des patients et contribue au développement de politiques de recherche et de santé publique ainsi que de services aux patients.

EURORDIS a joué un rôle essentiel dans la création de la campagne mondiale pour sensibiliser aux maladies rares, la Journée internationale des maladies rares. Cette campagne vise le grand public et cherche aussi à gagner l'attention des décideurs, des pouvoirs publics, des industriels, des chercheurs, des professionnels de santé et de toute personne concernée par les maladies rares.

En incitant la participation de toutes les organisations membres à cette journée internationale, EURORDIS engage les patients à travers le monde dans la lutte pour la cause maladie rare. La campagne sensibilise le grand public aux maladies avec la diffusion de la vidéo officielle et la participation interactive dans la campagne sur les réseaux sociaux.

Les EURORDIS Black Pearl Awards sont des prix remis chaque année à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares. Les prix reconnaissent les contributions exceptionnelles de personnes engagées et organisations travaillant pour la communauté maladie rare. La cérémonie de 2018 a eu lieu le 20 février à Bruxelles. Pour plus d'informations <https://blackpearl.eurordis.org/>



PRESENTATION DE LA FONDATION

La Fondation maladies rares est une fondation de coopération scientifique, créée en 2012 dans le cadre du 2^e Plan National Maladies Rares, de la volonté conjointe de 5 membres fondateurs : l'AFM-Téléthon, l'Alliance Maladies Rares, l'Inserm, la Conférence des Directeurs Généraux de Centres Hospitaliers Universitaires et la Conférence des Présidents d'Université.

Elle porte une mission d'intérêt général : accélérer la recherche sur toutes les maladies rares avec trois objectifs : identifier la cause des maladies rares et aider au diagnostic, aider au développement de nouveaux traitements, et rompre l'isolement des personnes malades et de leur famille.

Pour répondre à cette mission, la Fondation soutient et finance des projets de recherche académique dans les domaines de la biologie, de la chimie et des sciences humaines et sociales, et elle œuvre à rapprocher les laboratoires des industries pharmaceutiques, de façon à favoriser le développement de médicaments pour ces maladies trop souvent peu ou pas traitées.

En 5 années d'activité, La Fondation maladies rares a soutenu plus de 320 projets de recherche sur 975 dossiers soumis.

En 2017, 28 projets ont été retenus pour identifier les causes des maladies, 22 pour mieux comprendre la maladie et tester des pistes thérapeutiques et 7 projets pour améliorer le quotidien des malades et de leur famille.

Pour en savoir plus :

<http://fondation-maladiesrares.org>

Fondation maladies rares

Plateforme Maladies rares

96 rue Didot

75014 Paris

contact@fondation-maladiesrares.com

Orphanet (www.orphanet.fr) est une ressource unique, rassemblant et améliorant la connaissance sur les maladies rares, afin de faciliter et perfectionner le diagnostic, le soin et le traitement des patients atteints de maladies rares. L'objectif d'Orphanet est de fournir des informations de haute qualité sur les maladies rares et de permettre le même accès à la connaissance pour toutes les parties prenantes. Orphanet développe également la nomenclature d'Orphanet sur les maladies rares (Numéro ORPHA), essentielle à l'amélioration de la visibilité des maladies rares dans les systèmes d'information de santé et de recherche.

Orphanet a été créé en France par l'INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) en 1997, avec l'avènement d'internet, afin de rassembler les rares connaissances disponibles sur les maladies rares pour améliorer le diagnostic, le soin et le traitement des patients. Cette initiative est devenue un effort européen à partir de l'an 2000, financée par des fonds de la Commission européenne : Orphanet s'est progressivement transformé en un Consortium de 41 pays répartis en Europe et à travers le monde.

Au cours des 20 dernières années, Orphanet est devenu **la source d'information de référence sur les maladies rares**. En tant que tel, Orphanet s'engage à relever les nouveaux défis qui découlent de l'évolution rapide du paysage politique, scientifique et informatique. Il est notamment primordial d'aider tous les publics à accéder à une information de qualité sans que ceux-ci se perdent parmi la pléthore d'informations disponibles en ligne, de fournir les moyens d'identifier les patients atteints de maladies rare et de contribuer à générer des connaissances en produisant des données scientifiques massives, réutilisables et informatisées.

Orphanet propose une gamme de services gratuits et en libre accès :

- [Un inventaire des maladies rares](#) ;
- [Une encyclopédie sur les maladies rares](#) ;
- [Un inventaire des médicaments orphelins](#) Un répertoire des ressources expertes, qui fournit des informations sur les [centres experts](#), [les laboratoires de diagnostic](#), [les projets de recherche en cours](#), [les essais cliniques](#), [les registres](#) , réseaux, [les plateformes technologiques](#) et [les associations de patients](#), dans le domaine des maladies rares dans chaque pays du consortium Orphanet ;
- [OrphaNews](#), une lettre d'information électronique bimensuelle ;
- [Orphadata](#), une plateforme qui fournit des jeux de Orphanet. [L'Ontologie Orphanet des maladies rares](#). Orphanet et ORDO sont des [Ressources Reconnues par IRDiRC](#).

www.orphanet.fr

Contact presse :

Media.orphanet@inserm.fr 01 56 53 81 37

Charlotte Rodwell, *Chargée des partenariats et de la communication stratégique*, INSERM
– US14, Orphanet

Twitter : @Orphanet

OBJECTIF GUERISON



L'AFM-Téléthon mène, grâce à la mobilisation du Téléthon, une stratégie d'innovation et d'intérêt général dont les résultats bénéficient à l'ensemble des maladies rares :
L'INNOVATION SCIENTIFIQUE

L'AFM-Téléthon joue un rôle majeur, en France et à l'international, pour l'impulsion et le développement des biothérapies innovantes, indispensables aux maladies rares et utiles à la médecine tout entière.

- » **33 essais soutenus**, en cours ou en préparation pour 26 maladies
- » **Plus de 250 programmes** et jeunes chercheurs financés en 2016
- » **L'Institut des Biothérapies des Maladies Rares** : une force de frappe unique au monde avec 3 laboratoires, fondés et soutenus en grande partie par l'AFM-Téléthon, tous leaders internationaux dans leur domaine : Généthon pour la thérapie génique ; l'Institut de Myologie pour le muscle et ses maladies ; I-stem pour les cellules souches
- » **Une plateforme industrielle de** développement et de production de médicaments de thérapies génique et cellulaire, YposKesi
- » **Membre fondateur et principal financeur de la Fondation Maladies rares**

L'INNOVATION SOCIALE

En attendant la guérison, l'AFM-Téléthon développe des actions et solutions innovantes pour répondre aux besoins des malades. Diagnostic, soins, accompagnement de proximité, défense des intérêts des malades... toutes les actions de l'AFM-Téléthon menées dans ce domaine visent un progrès pour l'ensemble des personnes en situation de handicap.

Pour en savoir plus :
www.afm-telethon.fr



Créée le 24 février 2000, l'Alliance Maladies Rares (association reconnue d'utilité publique) rassemble aujourd'hui plus de **210 associations de malades**. Elle représente près de **2 millions de malades et environ 2 000 pathologies**.

L'Alliance Maladies Rares s'est donné pour mission :

- **de faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès du public, des pouvoirs publics et des professionnels de santé.** Pour ce faire, elle informe sur les enjeux scientifiques, sanitaires et sociaux des maladies rares. Elle œuvre en faveur de la prise en compte de la problématique des maladies rares. Elle contribue enfin à l'information des professionnels de santé.
- **d'améliorer la qualité et l'espérance de vie des personnes atteintes de pathologies rares** en contribuant à 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** : elle met en place des réunions régulières d'information pour ses membres, des formations pour les responsables associatifs, des forums thématiques ouverts à toutes les associations de maladies rares, des documents d'accompagnement, des conseils individualisés... Elle est force de propositions sur des sujets d'intérêt commun comme le diagnostic précoce, les droits sociaux, les médicaments... Elle est un lieu d'accueil, de ressources et d'entraide où la convivialité, l'échange et le partage des expériences jouent un rôle essentiel.
- **de promouvoir la recherche afin de donner l'espoir de guérison.** C'est dans ce but qu'elle informe les associations sur les avancées de la recherche, qu'elle fait pression sur les pouvoirs publics pour obtenir des financements pour la recherche sur les maladies rares (elle est Membre Fondateur de la Fondation maladies rares), qu'elle stimule l'industrie pharmaceutique pour que cette dernière leur consacre des fonds.

L'Alliance Maladies Rares s'est enfin imposée comme un **porte-parole national** capable d'influer sur les politiques concernant les maladies rares. Elle est fortement impliquée dans l'élaboration et le suivi des Plans nationaux maladies rares.

L'Alliance, grâce à ses "antennes", agit au **niveau régional** pour être à l'écoute des attentes et des besoins des malades et des familles au plus près de chez eux.

Pour en savoir plus :

www.alliance-maladies-rares.org



Maladies Rares Info Services

Les personnes concernées par une maladie rare font face à des difficultés nombreuses et souvent critiques. Elles ont besoin d'une information de qualité, d'une orientation vers les ressources dédiées et d'une écoute personnalisée. L'équipe de professionnels de Maladies Rares Info Services répond par **téléphone**, **courrier électronique** et **ch@t** à ces besoins.

Qu'il s'agisse de personnes malades, de leurs familles, de professionnels de santé ou de l'accompagnement social, ils ont besoin de comprendre la maladie avec des informations simples et accessibles. Ils sont orientés vers les centres d'expertise médicale spécialisés sur la maladie donnée (ou supposée en l'absence de diagnostic). Les personnes malades et leurs familles expriment également la volonté de rompre leur isolement en rencontrant d'autres personnes concernées. Une réponse claire et adaptée est apportée à chacune des demandes.

Maladies Rares Info Services propose également le **Forum maladies rares**, avec près de 300 communautés en ligne, où toutes les personnes touchées par une maladie rare peuvent partager information et expérience, nouer des contacts. Modéré par l'équipe de professionnels et déclaré à la CNIL, il offre toutes les garanties de sécurité et de qualité de service.

La page Facebook et le fil Twitter de Maladies Rares Info Services représentent une formidable porte d'entrée vers une information validée, un lien social renforcé et un accès aux autres ressources disponibles pour faire face à la maladie : associations, centres experts...

« **Parcours d'infos** » est la newsletter électronique de Maladies Rares Info Services. L'information qu'elle propose a l'ambition d'être de qualité, accessible au plus grand nombre et mise en perspective. Elle est diffusée aux usagers de Maladies Rares Info Services comme à tous les acteurs de la lutte contre les maladies rares.

Maladies Rares Info Services délivre également des **formations** auprès des acteurs du champ médico-social. **Effets Indésirables Info Services** accompagne les usagers concernés par une maladie rare dans la déclaration des effets dus à tout type de médicament. **L'Observatoire des maladies rares** a pour but de mieux connaître la situation des personnes malades et de leurs proches au travers d'enquêtes qualitatives et quantitatives.

Le service de mise à disposition gratuite de salles de réunion sur la Plateforme Maladies Rares est destiné à tous les partenaires mobilisés face aux maladies rares. 5 salles de réunion sont disponibles. Plus de 1 100 réunions rassemblent chaque année près de 15 000 participants.

Pour en savoir plus :

<http://www.maladiesraresinfo.org/>