

- × Une recherche à la pointe de la modernité
- × Une offre de formation pluridisciplinaire

Université Montpellier 1

AES
Droit et Science politique
Économie
IPAG
ISEM
Médecine
Odontologie
Pharmacie
STAPS



le pôle biologie-santé-chimie
cancérologie | infectiologie | neurosciences
médecine expérimentale et régénératrice
en relation étroite avec 2 CHU (Montpellier / Nîmes) et les pôles de compétitivité

L'Université Montpellier 1

- > 24 859 étudiants
- > 996 enseignants-chercheurs
- > 2 pôles scientifiques
Sciences de la vie / Sciences humaines et sociales
- > 48 équipes de recherche
- > 9 écoles doctorales
- > 3 chaires mixtes d'excellence
1 avec l'INRA / 2 avec le CNRS
- > 141 thèses soutenues par an

Corum

MONTPELLIER, FRANCE
28 ET 29 NOVEMBRE 2013

rare 2013

Les rencontres Eurobiomed des maladies rares

L'INNOVATION
ET LES PARTENARIATS
AU SERVICE DES MALADES

3^{ÈME} ÉDITION

Programme

Contacts :

EUROBIOMED - Caroline Morel
caroline.morel@eurobiomed.org

COLLOQUIUM
rare2013@clq-group.com
www.rare2013.com
www.eurobiomed.org

rare 2013
est organisé par :



Université Montpellier 1

5 boulevard Henri IV | CS 19044 | 34967 Montpellier cedex 2 | tél : 04 67 41 74 00 | www.univ-montp1.fr

Au service de l'innovation en Santé

Médicaments

Diagnostic médical et imagerie

Dispositifs médicaux implantables

e-santé

✦ Soutenir la croissance et la compétitivité des entreprises

✦ Accompagner le financement des entreprises et des projets de R&D

✦ Développer et animer un des principaux réseaux d'acteurs en santé

✦ Projets de R&D financés :

- budget global : 423 M€
- dont 114 M€ de fonds publics (données au 1^{er} septembre 2013)

Eurobiomed
8, rue Sainte-Barbe
13001 Marseille - France

Tél : +33 (0)4 91 13 74 65

Médecine personnalisée
Vieillesse et maladies chroniques
Maladies rares

www.eurobiomed.org

Le pôle de compétitivité santé Eurobiomed est très heureux de vous accueillir et de vous réunir autour de la 3^{ème} édition des Rencontres Eurobiomed pour les maladies rares.

Cette édition est toute particulière puisque d'une part RARE s'inscrit dans le contexte national du développement de la filière santé comme l'événement de référence sur les maladies rares et d'autre part car Eurobiomed renforce sa stratégie dans ce domaine en faisant des maladies rares un défi majeur pour son plan d'actions 2013-2018.

Eurobiomed s'est investi dans l'innovation pour les maladies rares depuis sa création, en fédérant les entreprises et les chercheurs autour de cet enjeu de santé. Le pôle agit au quotidien depuis 7 ans

pour accompagner ses membres dans le développement de nouveaux traitements, de nouveaux outils de diagnostic, de prise en charge ou de suivi, au service du patient. Cette rencontre permettra de réunir l'ensemble des acteurs : chercheurs, industriels, associations de patients, autorités de santé et permettront d'accélérer l'« innovation et les partenariats au service des patients ».

Grâce à l'ensemble des partenaires, nos financeurs et tous les membres du comité scientifique, ces deux journées auxquelles j'aurai plaisir à vous rencontrer, s'annoncent riches en échanges.

Jacquie BERTHE

Président du pôle Eurobiomed

Eurobiomed est soutenu par :



En 2013, la cause des maladies rares reste une belle et grande cause de santé publique. Que de besoins médicaux non satisfaits, que d'attente de la part des patients, que de science disponible ou en cours de développement, qui est ou sera à la disposition des développeurs de solutions !

Les entreprises, traditionnellement peu enclines à s'intéresser à ces pathologies affectant chacune peu de malades, participent maintenant activement au développement de thérapies personnalisées pour les maladies rares, contribuant ainsi à la mise au point de diagnostics et de traitements pour des effectifs limités. De nouveaux modèles économiques doivent prévaloir avec, au-delà des chercheurs et des entreprises, la participation des investisseurs, des financeurs et celle des décideurs institutionnels qui doivent fixer les cadres incitatifs tout en protégeant les malades. Dans ce contexte, l'implication des associations de patients est essentielle d'un bout à l'autre de la chaîne.

Mais il faut que toutes les « parties prenantes » se rencontrent et travaillent ensemble pour que les choses changent ! car chaque partenaire, isolément, ne peut rien.

C'est bien là l'ambition de RARE 2013, l'édition

2013 des Rencontres Eurobiomed sur les Maladies Rares, centrée sur « l'innovation et les partenariats au service des malades ». « RARE », une formule courte et incisive, traduit la volonté d'aller droit au but et d'éviter les détours qui font perdre des ressources et du temps.

Après le succès des deux premières éditions de ces rencontres, en 2009 et en 2011, la gouvernance du pôle Eurobiomed continue à inscrire « RARE » dans la durée et à l'organiser tous les 2 ans, en allant toujours plus loin dans l'interaction, dans la facilitation des rencontres, dans la dynamique et dans la recherche de solutions. Plus de tables rondes, apparition de sessions posters et de présentations d'entreprises, session speed-meeting, etc., voilà les nouveaux ingrédients de 2013 !

En souhaitant le meilleur succès à RARE, nous tenons à remercier toutes celles et ceux qui se sont mobilisés pour contribuer à la préparation de cet événement et à son déroulement. Nous remercions sincèrement les sponsors privés et les financeurs publics qui ont apporté un soutien aussi enthousiaste qu'indispensable.

Dr Gilles Roche

Membre du bureau d'Eurobiomed
Président du Comité d'Organisation des Rencontres

Les maladies rares représentent un défi pour tous et en premier lieu pour les malades et pour leurs familles, qui, au-delà des souffrances physiques et psychiques imposées par la maladie, se trouvent souvent confrontés à des situations de vulnérabilité sociale, professionnelle ou affective majeure. Les maladies rares sont aussi un défi pour l'ensemble des acteurs scientifiques, industriels, politiques et institutionnels impliqués, chacun d'entre eux ayant la charge, dans son champ de compétence, de trouver des solutions appropriées et spécifiques, qu'ils s'agissent de découverte et de développement de nouvelles thérapeutiques ou de modalités de prise en charge et de financement.

Les efforts accomplis collectivement ont déjà apporté des résultats réels avec une structuration forte de la recherche académique autour de cette thématique, un engagement gouvernemental dont témoignent les deux plans nationaux dédiés qui se sont succédés et plus de 70 nouveaux médicaments autorisés en Europe depuis le début de ce siècle.

La France tient une place majeure dans le champ des maladies rares et fait figure de leader en Europe : le travail conjoint mené par les ministères de la Recherche, de la Santé et par les quelques

300 associations de malades actives en France, a permis la constitution d'un environnement favorable à la recherche et à la prise en charge des malades. Pour les industriels, en terme de recherche clinique, la France était et demeure un pays très compétitif.

Mais les progrès réalisés, s'ils sont importants et encourageants, restent par nature insuffisants, au regard de l'ampleur du travail à accomplir.

L'organisation de la troisième édition des Rencontres Eurobiomed sur les maladies rares à Montpellier est une illustration de la détermination de toutes les parties prenantes à unir leurs efforts dans un objectif commun de progrès pour les malades et leurs familles. Ces rencontres constituent désormais, pour tous les acteurs impliqués dans le combat contre les maladies rares, une opportunité d'échanges et d'enrichissement mutuel, dans une perspective de mise en place de synergies productives. Les industries de santé, désireuses de s'inscrire dans la dynamique collégiale portée par ces Rencontres, se sont engagées avec conviction dans l'organisation de cette troisième édition à laquelle elles souhaitent le plus vif succès.

Chrystel JOUAN-FLAHAULT

Directrice Médicale du Leem

Co-Présidente du comité scientifique de RARE 2013

L'identification des maladies rares comme une priorité de santé publique depuis 2004, sous l'impulsion des associations et des professionnels, a entraîné une modification importante du paysage français avec le premier plan national maladies rares 2005-2008. La labellisation des centres de référence, la reconnaissance des centres de compétence qui leurs sont associés, ont permis d'améliorer la prise en charge des malades et de développer la recherche, avec l'appui des partenaires associatifs et institutionnels.

Différents acteurs, agissant par différentes voies, ont contribué au déploiement de l'information, vers les malades, leurs familles et les professionnels de santé, mais il reste du chemin à parcourir, tel que souligné dans le deuxième plan maladies rares 2011-2014. C'est aussi vrai pour la collecte de données, à la fois épidémiologiques et cliniques, qui permettront de mieux décrire l'histoire des maladies et les besoins thérapeutiques des malades. De même la connaissance des différents aspects sociaux des maladies rares n'en est qu'à ses débuts en France.

C'est pour illustrer ces thématiques, et impliquer davantage d'équipes dans les échanges, que le comité d'organisation de la troisième édition des Rencontres Eurobiomed sur les maladies rares à Montpellier a lancé cette année un appel à posters, qui a porté ses fruits.

D'autres aspects liés aux développements de la recherche et des nouveaux médicaments seront mis en perspective, en termes éthiques, économiques, réglementaires...

L'évolution du paysage européen des maladies rares, La création des réseaux européens de centres de référence pour faciliter l'échange d'expériences et mieux répondre aux besoins de malades, et les partenariats autour du bassin méditerranéen seront aussi l'objet de discussions, qui permettront d'élargir le débat.

Gageons que tous ces éclairages permettront de répondre à la question finale : Y aura-t-il besoin en France d'un 3ème Plan National Maladies Rares?

Odile KREMP

Directrice, INSERM US 14 / Orphanet

Co-Présidente du comité scientifique de RARE 2013

SOMMAIRE

→ Comités	P. 6
→ Synopsis	P. 8
→ Plan de l'exposition	P. 10
→ Résumés des conférences	P. 13
→ Tables rondes	P. 16
→ Ateliers	P. 19
→ Présentations d'entreprises	P. 22
→ Posters	P. 29
→ Rencontres B to B	P. 31
→ Événements satellites	P. 32
→ Biographies des Intervenants	P. 33
→ Résumés des posters	P. 63
→ Informations pratiques	P. 68

COMITÉS

COMITÉ SCIENTIFIQUE

Co-présidentes : *Odile Kremp (Orphanet) – Chrystel Jouan-Flahault (LEEM)*

→ Associations de malades

Christophe DUGUET (AFM-Téléthon) - **Anne Sophie LAPOINTE et Delphine GENEVAZ** (VML) - **Christel NOURISSIER** (Eurordis) - **Alain DONNART et Viviane VIOLLET** (Alliance Maladies Rares)

→ Institutions

Karine BAUDIN (Inserm Transfert) - **Anne D'ANDON** (HAS) - **Guillaume HUART** (Fondation Imagine) - **Chrystel JOUAN-FLAHAULT et Christian DELEUZE** (LEEM) - **Odile KREMP** (Orphanet) - **Nicolas LEVY et Roseline FAVRESSE** (Fondation Maladies Rares) - **Joëlle MICALLEF** (Orphandev) - **Véronique PAQUIS** (Ministère de la Recherche) - **Dominique PETON KLEIN** (IGAS-Secrétaire Général du PNMR2) - **Gilles ROCHE** (Eurobiomed)

→ Scientifiques et cliniciens

Alain BERNHEIM (SFGH) - **Brigitte CHABROL** (Société Française de Pédiatrie) - **Centres de référence : Sharam ATTARIAN** (Marseille) - **Hélène DOLLFUSS** (Strasbourg) - **Loïc GUILLEVIN** (Paris) - **Christian HAMEL** (Montpellier) - **Pierre SARDA** (Montpellier) - **Sabine SARNACKI** (Paris)

→ Entreprises

Zeina ANTOUN (GSK) - **Astrid BAUMANN** (Biomarin) - **Martine BRUYNINCKX** (Genzyme) - **Antoine FERRY** (CTRS) - **Patrice LAYRAC** (Angels Santé) - **Vincent MONTAUBAN** (Shire) - **Alain MUNOZ** (Kurma Partners) - **Samantha PARKER** (Orphan Europe/Recordati) - **Régis PIGNOL** (Sanofi) - **Annick SCHWEBIG** (Actelion) - **Zéra TELLIER** (LFB) - **Jérémy WESTERLOPPE** (Celgene) - **Martine ZIMMERMAN** (Alexion)

COMITÉ D'ORGANISATION

Président : *Gilles Roche (Eurobiomed)*

Marie-Laure ANSELME MARTIN (Fondation pour la Recherche Médicale) - **Trias ASTERIOU** (Montpellier Agglomération) - **Sylvie BOICHOT** (Transferts LR) - **Céline CORTOT** (Inserm Transfert) - **Patrick FAURE** (SATT Sud Est) - **Roseline FAVRESSE** (Fondation Maladies rares) - **Sophie GARCIA et Chantal MOUCHET** (CG30) - **Marcel GARCIA** (NanoMedSyn) - **Audrey GAUTHIER et Elsa COULOMB** (CCIR LR) - **Valérie GIBERT** (CHU Nîmes) - **Bernard GUILLOT** (Centres de référence) - **Catherine KERVRAN et Jean-Christophe VISEUR** (CHRU Montpellier) - **Jacques MERCIER** (Université Montpellier 1) - **Caroline MOREL et Gilles ROCHE** (Eurobiomed) - **Olivier NEGRE** (Alliance Maladies Rares) - **Philippe NERIN** (AxLR SATT LR) - **Jean Michel PORTEFAIX** (Université Montpellier 2) - **Jean-Jacques RIEU** (CG34) - **Florence ROBERT** (AFM-Téléthon) - **Thierry ROUSSET** (DIRECTTE LR) - **Christian SIATKA** (Ecole de l'ADN) - **Marion THURMES et Laurent WATRIN** (Région LR)



JEUDI 28 NOVEMBRE

8h - 9h NIVEAU 1 JOFFRE	ACCUEIL ET VISITE DE L'EXPOSITION
	Modératrices : Odile Kremp (Orphanet) et Chrystel Jouan-Flahault (LEEM)
9h - 9h15	INTRODUCTIONS
AUDITORIUM EINSTEIN	Odile Kremp (Orphanet), Chrystel Jouan-Flahault (LEEM) et Philippe Domy (CHU de Montpellier)
9h15 - 9h35	CONFÉRENCE INAUGURALE
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Les enjeux des maladies rares dans les évolutions du système de santé français</i> Dominique Péton-Klein (Secrétaire Général PNMR 2011-2014)
9h35 - 10h45	TABLE RONDE N°1
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>PNMR 2011 - 2014 : point de vue des parties prenantes</i> Animatrice : Odile Kremp (Orphanet) Brigitte Chabrol (Société Française de Pédiatrie), Alain Donnart (Alliance Maladies Rares), Nicolas Lévy (Fondation Maladies Rares), Dominique Péton-Klein (Secrétaire Général PNMR 2011-2014), Jérémie Westerloppe (Celgene)
10h45 - 11h15 NIVEAU 1 JOFFRE	PAUSE - VISITE DE L'EXPOSITION ET POSTERS
11h15 - 12h15 AUDITORIUM EINSTEIN	PRÉSENTATIONS FLASH D'ENTREPRISES Genzyme, Laboratoires CTRS, SOBI, Promethera, Prenyl B, Shire
12h15 - 14h30 NIVEAU 1 JOFFRE	DEJEUNER ET VISITE DE L'EXPOSITION
12h15 - 13h30 NIVEAU 0 HALL PASTEUR	SPEED NETWORKING - VISITES POSTERS
14h30 - 16h00 NIVEAU 1 JOFFRE	ATELIERS
Atelier A1 SULLY 1	<i>Relations associations de malades et industrie : suivi de l'atelier de RARE 2011</i> Coordonnateur : David Dellamonica (Sanofi) Delphine Caroff (LEEM), Denis Le Bastard (VML), Christel Nourissier (Eurordis), Nathalie Triclin (APMF - Alliance Maladies Rares)
Atelier A2 SULLY 2	<i>Séquençage haut débit : les applications et les implications</i> Coordonnatrice : Anne-Sophie Lapointe (VML) Christophe Fertat (Life Technologies), Martin Krahn (AP-HM), Perrine Malzac (Espace éthique méditerranéen)
Atelier A3 SULLY 3	<i>Comment sensibiliser/informer les différents acteurs autour des problématiques des Maladies Rares ?</i> Coordonnatrice : Odile Kremp (Orphanet) Jacques Bernard (Maladies Rares Infos Services), Brigitte Chabrol (Société Française de Pédiatrie), Patrice Dosquet (DGS)
Atelier A4 AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Le rôle des centres de référence dans le recueil d'informations et la diffusion des recommandations</i> Coordonnatrice: Sabine Sarnacki (APHP) Anne-Catherine Bachoud Lévy (Hôpital Henri Mondor), Paul Landais (CHU Nîmes), Nizar Malhaoui (Hôpital Necker)
Atelier A5 JOFFRE 5	<i>L'utilisation des données, avant et après AMM</i> Coordonnatrice : Martine Zimmermann (Alexion) Anne d'Andon (HAS), Ségolène Aymé (EUCERD), Joseph Emmerich (ANSM)
16h - 17h	TABLE RONDE N°2
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Les évolutions suite aux décisions de la Loi de sécurité sanitaire - Conséquences en France</i> Animatrice : Chrystel Jouan-Flahault (LEEM) Anne d'Andon (HAS), Marie-Christine Borelly (Octapharma), Nadine David (DGS Bureau des médicaments), Christophe Duguet (AFM-Téléthon), Annie Lorence (ANSM)
17h - 18h AUDITORIUM EINSTEIN	ALLOCUTION DES PARTENAIRES PUBLICS <i>Maladies rares, un défi majeur pour le pôle Eurobiomed</i> Jacquie Berthe, Président du pôle Eurobiomed <i>Pourquoi les collectivités soutiennent-elles cette dynamique ?</i> Chambre de Commerce et d'Industrie de Région Languedoc-Roussillon, Montpellier Agglomération, Région Languedoc-Roussillon, DIRECCTE LR
18h - 19h NIVEAU 1 JOFFRE	PAUSE - VISITE DE L'EXPOSITION ET POSTERS
19h	DEPART POUR LE DINER DE GALA - FACULTÉ DE MÉDECINE DE MONTPELLIER

Rencontres B to B
« en parallèle » dans l'espace Joffre 3

VENDREDI 29 NOVEMBRE

8h - 9h	ACCUEIL ET VISITE DE L'EXPOSITION
	Modérateurs : Ségolène Aymé (EUCERD) et Jérémie Westerloppe (Celgene)
9h - 9h20	CONFÉRENCE N°1
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>L'observatoire économique du médicament orphelin : mythe ou réalité ?</i> Antoine Ferry (CTRS) et Christophe Duguet (AFM-Téléthon)
9h20 - 9h40	CONFÉRENCE N°2
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>L'évolution des critères d'évaluation des médicaments en France et en Europe</i> François Meyer (HAS)
9h40 - 10h00	CONFÉRENCE N°3
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>La directive européenne sur les réseaux UE de référence : les avancées</i> Annika Nowak (DG - Sanco)
10h - 11h	TABLE RONDE N°3
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Comment améliorer la compétitivité de la France en Recherche Clinique ?</i> Coordinatrice : Jöelle Micallef (Orphandev) Zeina Antoun (GSK), Jacques Bernard (Alliance Maladies Rares), Vincent Diebolt (F-CRIN), Samantha Parker (OrphanEurope)
11h - 11h30 NIVEAU 1 JOFFRE	PAUSE - VISITE DE L'EXPOSITION ET POSTERS
11h30 - 12h45 AUDITORIUM EINSTEIN	RESTITUTION DES ATELIERS A1 à A5
12h45 - 14h30 NIVEAU 1 JOFFRE	DEJEUNER - VISITES POSTERS
13h45 - 14h30 AUDITORIUM EINSTEIN	PRÉSENTATIONS FLASH D'ENTREPRISES Celgene, Diverchim, Orphan Europe, Prestwick Chemical
	Modérateurs : Pierre Sarda (CHU Montpellier) et Annick Schwebig (Actelion)
14h30 - 15h30	DÉBAT POURTOUR MÉDITERRANÉEN
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Quels sont les partenariats existants ? Quels sont les manques ?</i> Coordinatrice : Brigitte Chabrol (Société Française de Pédiatrie) Marie-Françoise Bendridi (Hôpital de la Rabta - Tunis), Rachida Boukari (Société algérienne de pédiatrie), Hicham Mansour (Liban)
15h30 - 16h45	TABLE RONDE N°4
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Faut-il de nouveaux modèles économiques ou outils de financement pour accélérer le développement de nouveaux traitements des maladies rares ?</i> Animateur : Gilles Roche (Eurobiomed) Laurent Arthaud (BPI/CdC Entreprises), Matthieu Coutet (Inserm Transfert Initiative), Virginie Fontaine (BPI), Philippe Gorry (Université de Bordeaux), Patrice Layrac (Angels Santé), Alain Munoz (Kurma), Christine Placet (Trophos), Frédéric Revah (Généthon)
16h45 - 17h45	TABLE RONDE N°5
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Y aura-t-il besoin d'un 3ème PNMR ?</i> Animateur : Loïc Guillemin (Hôpital Cochin) Hélène Dollfus (CHRU Strasbourg), Véronique Paquis (CHU de Nice), Sabine Sarnacki (Hôpital Necker), Annick Schwebig (Actelion), Laurence Tiannot-Herment (AFM-Téléthon)
17h45 - 18h00	CONCLUSIONS DES RENCONTRES RARE 2013
AUDITORIUM EINSTEIN	Odile Kremp (Orphanet), Christian Deleuze (Genzyme) et Jacquie Berthe (Président d'Eurobiomed)

Rencontres B to B
« en parallèle » dans l'espace Joffre 3

PLAN DE L'EXPOSITION

LE CORUM – ESPACE JOFFRE – NIVEAU 1

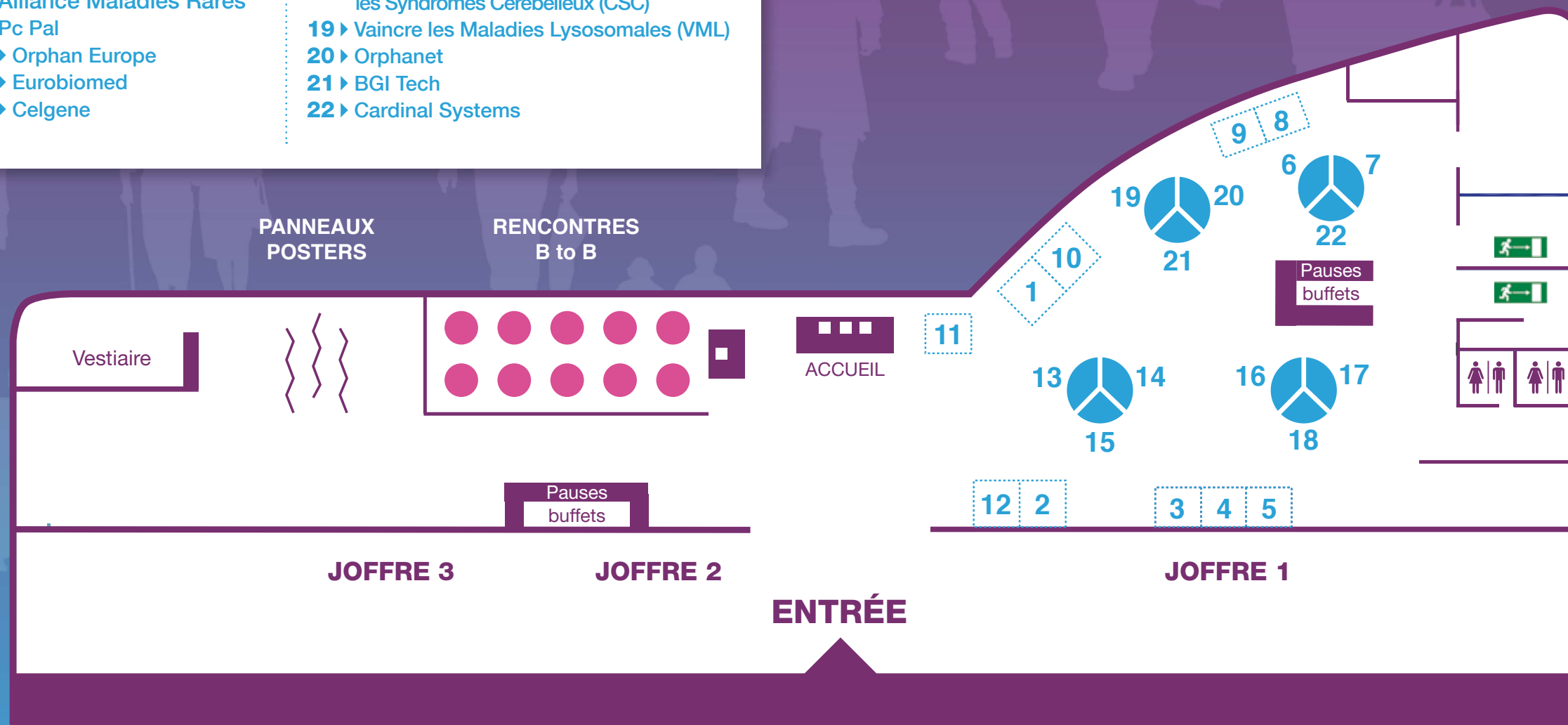
EXPOSANTS

STANDS

- 1 ▶ Genzyme
- 2 ▶ Shire
- 3 ▶ Biomarin
- 4 ▶ Illumina UK Ltd
- 5 ▶ Montpellier Agglomération
- 6 ▶ Commod
- 7 ▶ Contact desk
- 8 ▶ Alliance Maladies Rares
- 9 ▶ Pc Pal
- 10 ▶ Orphan Europe
- 11 ▶ Eurobiomed
- 12 ▶ Celgene

CONTACT DESKS

- 13 ▶ Swedish Orphan Biovitrum (SOBI)
- 14 ▶ École de l'ADN
- 15 ▶ Callimédia
- 16 ▶ Association Lesch-Nyhan Action (LNA)
- 17 ▶ Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson
- 18 ▶ Association Connaitre les Syndromes Cérébelleux (CSC)
- 19 ▶ Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)
- 20 ▶ Orphanet
- 21 ▶ BGI Tech
- 22 ▶ Cardinal Systems



Science et Entreprises en Biologie-Santé, une priorité de la Région Languedoc-Roussillon

Le Languedoc Roussillon est une des régions les mieux pourvues en terme de recherche publique dans le domaine de la Biologie-Santé, avec plus de 100 laboratoires et des centres hospitalo-universitaires renommés, dotés d'un important potentiel d'innovation, source de développement économique.

La qualité de la recherche a été reconnue par le jury international du programme Investissements d'Avenir, avec 3 Laboratoires d'Excellence (EpiGenMed, MabImprove, ISCT), 7 Infrastructures nationales en biologie et santé (BIOBANQUES, France-BioImaging, FRISBI, F-CRIN, EMBRC, ECELLFRANCE et INGESTEM), 1 Institut Bio-informatique (IBC).

La Région accompagne et finance l'ensemble de la chaîne de l'innovation dans ce secteur stratégique, depuis la « pailleasse » jusqu'à l'entreprise :

- Construction de laboratoires de recherche performants,
- Développement de Grands Plateaux Techniques (Gepetos)
- Soutien aux jeunes chercheurs (Chercheurs(se)s d'Avenir)
- Financement de projets de R&D collaboratifs entre laboratoires et entreprises
- Manifestations scientifiques de portée internationale (RARE, EuroMédiag International Convention,)
- Structures d'interfaces et de réseaux : Transferts LR, Pôle EuroBiomed, Biomériidiès, Swelia, EuroMédiag, Cancéropole Grand Sud Ouest,...
- Accompagnement de l'association CR2i DiagnosTIC-Santé préfigurant une Plate-forme Mutualisée d'Innovation (Programme Investissement d'Avenir du Grand Emprunt) pour des solutions E-santé au service du patient
- Dispositifs d'accompagnement à la création d'entreprises innovantes : Languedoc-Roussillon Incubation, SATT AxLR, Synergiesud, CREALIA, ...
- 75 entreprises de biotechnologies en Languedoc-Roussillon ayant des activités de R&D en sciences du vivant, soit 790 emplois

La Région construit la nouvelle faculté de médecine de Montpellier, projet phare de la filière santé, qui accueillera près de 3 500 étudiants avec une pédagogie novatrice et interactive notamment grâce à la création d'un centre d'apprentissage par simulation.

Depuis 2004, la Région a ainsi consacré plus de 76 M€ au financement du Pôle Bio-Santé RABELAIS.

JEUDI 28 NOVEMBRE

Conférence Inaugurale

9H15
9H35

Les enjeux des maladies rares dans les évolutions du système de santé français

Dominique Péton Klein (Secrétaire Général PNMR 2011-2014)

Depuis les années quatre-vingt-dix, la France s'est dotée d'une politique spécifique sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

Aux actions déjà initiées, le premier plan national maladies rares (2005/2008) a permis d'édifier une infrastructure essentielle et jugée positive, un des enjeux majeurs du second plan (2011/2014) étant de consolider ces acquis et d'assurer une prise en charge la plus adaptée possible.

Au-delà des maladies rares cette structuration peut constituer un modèle conceptuel et méthodologique pour l'ensemble des sciences de la santé :

- Sur l'exemple de cette démarche du continuum dans la rigueur entre la recherche fondamentale et la clinique
- Sur le bouleversement des pratiques médicales et des rapports médecins/malades
- Sur la démonstration que la rareté est source d'enseignement et enfin sur le fait que les efforts qui les concernant s'inscrivent dans la durée.

Les maladies rares agissent comme un révélateur des défauts et des progrès de toutes les prises en charge.

Ces constats établis par le haut comité de santé publique en avril 2009 ne peuvent être que confortés en novembre 2013.



VENREDI 29 NOVEMBRE

Conférence plénière n°1

9H
9H20

L'observatoire économique du médicament orphelin : mythe ou réalité ?

Antoine Ferry (CTRS) et Christophe Duguet (AFM-Téléthon)

Prévu initialement dans le dernier plan maladie rare, l'observatoire économique du médicament orphelin devait permettre d'obtenir toute une série de données économiques cohérentes sur les médicaments orphelins. En effet, les différents rapports émanant du Comité Economique des Produits de Santé, de l'ANSM, des rapports des PLFSS font état de chiffres d'une extrême variabilité. Au regard des nombreuses discussions liées à l'impact financier de ces médicaments au niveau national il semblait donc légitime de mettre en place cet observatoire afin que tous les acteurs puissent travailler sur une base fiable et unique qui devait permettre aussi une analyse sectorielle plus poussée, la globalisation des données menant trop souvent à des amalgames de produits ou de classes de produits la plupart du temps incomparables. Malheureusement nous ne pouvons que constater depuis le démarrage du dernier plan l'absence de mise en œuvre de cet observatoire sans connaître finalement les raisons de l'absence de motivations.

Conférence n°2

9H20
9H40

L'évolution des critères d'évaluation des médicaments en France et en Europe

François Meyer (HAS)

Après l'autorisation de mise sur le marché (AMM), aujourd'hui européenne, les médicaments sont soumis à une évaluation nationale en vue de leur prise en charge par les régimes d'assurance maladie. En France, le processus d'admission au remboursement comporte, depuis 1999, une évaluation de l'intérêt médical du produit et du progrès clinique qu'il apporte par la Commission de la transparence de la HAS, puis une décision sur son prix par le Comité économique des produits de santé (CEPS). Deux évolutions récentes sont susceptibles d'influencer ce processus. La première est l'introduction dans le système français d'une analyse médico-économique par la HAS, en complément des critères existants et destinée à apporter au CEPS une aide à la décision de fixation du prix. La seconde est la mise en place d'un réseau européen permanent entre les institutions d'évaluation des technologies de santé (Health Technology Assessment), sur la base des travaux du réseau EUnetHTA sur l'échange d'information, la définition de standards méthodologiques partagés, le dialogue avec l'industrie sur le développement de nouveaux médicaments. Dans ce contexte un certain nombre de questions seront abordées. Quels sont les éléments de convergence possible entre les processus nationaux d'évaluation pour le remboursement ? Quel dialogue et quelle collaboration avec l'EMA, en charge de l'AMM ? Quelles spécificités nationales seront maintenues ?

Conférence plénière n°3

9H40
10H

La directive européenne sur les réseaux UE de référence : les avancées

Annika Nowak (DG - Sanco)

Selon la directive 2011/24/UE sur l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers, la Commission doit soutenir le développement des réseaux de référence européens, en particulier dans le domaine des maladies rares. La création de réseaux européens de référence rassemblant des prestataires hautement spécialisés dans les différents États membres représente une valeur ajoutée pour l'Union Européenne (UE) et contribuera à fournir des soins de santé abordables, de haute qualité et rentables aux patients atteints de maladies nécessitant une concentration particulière de ressources ou d'expertise, et à améliorer l'accès de ces patients à l'expertise et les soins disponibles dans l'UE pour leur meilleur état possible. Les bénéfices attendus sont l'amélioration de la prestation des services, les voies de patients, les outils cliniques et l'adoption anticipée de la preuve scientifique. Des consultations larges ont été menées depuis le début du processus, afin de préparer le cadre juridique relative aux réseaux, avec les États Membres, des experts et un large éventail de parties prenantes impliquées dans cette affaire qui sera finalement adoptées au début de 2014. Une fois la phase juridique sera terminée l'organisation d'un appel des réseaux sera préparé avec l'idée de la mise en place des premiers réseaux à la fin de 2015.



JEUDI 28 NOVEMBRE

Table ronde n°1

9H35
10H45

**PNMR 2011 - 2014 :
point de vue des parties
prenantes**

Animatrice : Odile Kremp (Orphanet)

Intervenants : Brigitte Chabrol (Société française de Pédiatrie), Alain Donnart (Alliance Maladies Rares), Nicolas Lévy (Fondation Maladies Rares), Dominique Péton-Klein (Secrétaire Général PNMR 2011-2014), Jérémie Westerloppe (Celgene).

Les différentes actions prévues dans le PNMR2 2011-2014 ont-elles été mises en œuvre et comment ?

- Axe A et ses 8 mesures : amélioration de la qualité de la prise en charge des patients
- Axe B et ses 4 mesures : développement de la recherche
- Axe C et ses 3 mesures : amplification des coopérations européennes et internationales

Les cibles particulières déterminées dans le plan ont-elles été atteintes ?

- Création d'une Banque de données Maladies rares
- Prise en compte des besoins spécifiques des patients d'Outre mer
- Soutien des associations de malades
- Création d'une Fondation maladies rares

Table ronde n°2

16H
17H

**Les évolutions suite aux
décisions de la loi de
sécurité sanitaire en 2012 -
Conséquences en France**

Animatrice : Chrystel Jouan-Flahault (LEEM)

Intervenants : Marie-Christine Borelly (Octopharma), Anne d'Andon (HAS), Christophe Duguet (AFM-Téléthon), Nadine David (DGS, bureau des médicaments), Annie Lorence (ANSM).

Au regard des modifications induites par la loi de sécurité sanitaire, quelle analyse sur :

- la prescription « hors AMM » : quelles obligations et quelles ressources humaines et techniques pour les différentes parties prenantes, quelles conséquences pour les patients?
- les Autorisations Temporaires d'Utilisation : ATU nominatives vs ATU cohortes, quel enjeu pour la connaissance des produits (efficacité et sécurité), quelles conséquences pour l'accès des patients à l'innovation?
- les Recommandations Temporaires d'Utilisation : quel bilan après 18 mois pour les autorités de santé (DGS, ANSM, HAS), quelles difficultés en vie réelle pour les différents acteurs (prescripteurs, industriels, patients)?
- la nouvelle gouvernance de l'ANSM : un premier bilan
- la transparence des liens : quelles améliorations et quelles difficultés en pratique ?

VENDREDI 29 NOVEMBRE

Table ronde n°3

10H
11H

**Comment améliorer la
compétitivité de la France
en recherche clinique ?**

Animatrice : Joëlle Micallef (OrphanDev)

Intervenants : Jacques Bernard (Alliance Maladies Rares), Vincent Diebolt (F-CRIN), Samantha Parker (Orphan Europe), Zeina Antoun (GSK).

- Quels leviers réglementaires & administratifs ?
- Comment augmenter/optimiser le recrutement dans les essais cliniques ?
- Quel est le rôle des associations de patients dans les essais cliniques ?

Débat Pourtour
méditerranéen

14H30
15H30

**Quels sont les partenariats
existants? Quels sont les
manques ?**

Animatrice : Brigitte Chabrol (Société française de Pédiatrie)

Intervenants : Marie-Françoise Bendridi (Hôpital de la Rabta - Tunis), Rachida Boukari (Société algérienne de pédiatrie), Hisham Mansour (Liban)

- Quels sont les partenariats existants ?
- Quels sont les manques ?



VENDREDI 29 NOVEMBRE

JEUDI 28 NOVEMBRE

Table ronde n°4

15H30
16H45

Question du modèle économique, du financement : Faut-il de nouveaux modèles économiques ou outils de financement pour accélérer le développement de nouveaux traitements des maladies rares ?

Animateur : Gilles Roche (Eurobiomed)

Intervenants : Laurent Arthaud (BPI/CdC Entreprises), Matthieu Coutet (Inserm Transfert Initiative), Virginie Fontaine (BPI), Philippe Gorry (Université de Bordeaux), Patrice Layrac (Angels Santé), Alain Munoz (Kurma), Christine Placet (Trophos), Frédéric Revah (Généthon).

- Quelles sont les difficultés les plus importantes pour le financement du développement de solutions pour les maladies rares ?
- Faut-il prioriser plus les investissements, et comment ?
- Comment pourrait-on diminuer les coûts de développement ?
- Quelles doivent être les places respectives du public et du privé dans l'avenir ?
- Quelles devraient être les structures d'investissement pour l'avenir, pour les maladies rares ?
- Comment le rôle des associations de patients pourrait-il être renforcé ? Le devrait-il ?

Table ronde n°5

16H45
17H45

Y aura-t-il besoin d'un 3^{ème} PNMR ?

Animateur : Loïc Guillevin (Hôpital Cochin)

Intervenants : Hélène Dollfus (CHRU Strasbourg), Véronique Paquis (CHU de Nice), Sabine Sarnacki (Hôpital Necker), Annick Schwebig (Actelion), Laurence Tiennot-Herment (AFM-Téléthon).

Atelier A1

14H30
16H00

Relations associations de malades et industrie : suivi de l'atelier de RARE 2011

Coordonnateur : David Dellamonica (Sanofi)

Intervenants : Delphine Caroff (LEEM), Denis Le Bastard (VML), Christel Nourrissier (Eurordis), Nathalie Triclin (APMF - Alliance Maladies Rares).

L'objectif de cet atelier est d'être le plus près possible des malades dans leurs relations avec les industriels, ce qui implique l'interprétation de la Loi Bertrand (construction de programmes thérapeutiques directement par les laboratoires pharmaceutiques n'est pas autorisée par la Loi entre autre), les programmes d'ETP (Education Thérapeutique), le rôle du patient à l'Europe (rôle de l'EMA, EFPIA) seront abordé dans un esprit valorisant l'éthique, mais aussi l'innovation et partenariat « Gagnant - Gagnant »

- Quelle est la réalité du financement de ces projets (ARS, HAS, etc...)?
- Quelle communication et formation recommandées ? Quelles sont les conduites à favoriser et celles à éviter ?
- Quel avenir, quelle(s) solution(s) ?

Atelier A2

14H30
16H00

Séquençage haut débit : les applications et les implications

Coordonnatrice :

Anne-Sophie Lapointe (VML)

Intervenants : Christophe Fertat (Life Technologies), Martin Krahn (AP-HM), Perrine Malzac (Espace éthique méditerranéen).

Les questions clés seront définies par les participants au cours de cet atelier «recherche de solutions».

Atelier A3

14H30
16H00

Comment sensibiliser/informer les différents acteurs autour des problématiques des Maladies Rares ?

Coordonnatrice : Odile Kremp (Orphanet)

Intervenants : Jacques Bernard (Maladies Rares Infos Service), Brigitte Chabrol (Société Française de Pédiatrie), Patrice Dosquet (DGS).

- Quels sont les rôles des associations, des sociétés savantes, des autorités de santé ?
- Comment rendre l'information accessible aux malades et à leurs familles ?
- Comment s'organise la collaboration avec les Maisons départementales des personnes handicapées ?
- Où en sont les recommandations pour les situations d'urgence ?

Atelier A4 14H30
16H00

Le rôle et le fonctionnement des centres de référence dans le recueil d'informations et la diffusion de recommandations

Coordinatrice : Sabine Sarnacki (AP-HP)

Intervenants : Anne-Catherine Bachoud Lévi (Hôpital Henri Mondor), Paul Landais (CHU Nîmes), Nizar Malhaoui (Hôpital Necker).

- Comment susciter et soutenir la participation des centres de compétence à la collecte des informations?
- Comment sensibiliser les médecins traitants aux maladies rares? Ou comment peuvent-ils se retrouver dans la masse des informations disponibles sur internet?
- Que sont devenus les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins ?

Atelier A5 14H30
16H00

L'utilisation des données, avant et après AMM

Coordinatrice : Martine Zimmermann (Alexion)

Intervenants : Anne d'Andon (HAS), Joseph Emmerich (ANSM), Martine Zimmermann (Alexion), Ségolène Aymé (EUCERD).

- Peut-on envisager que les études d'histoire naturelle de la maladie - études en vie réelle - soient poursuivies une fois les traitements disponibles et que le niveau de preuve des données relatives aux bénéfices des traitements qui y sont collectées soit reconnu pour l'évaluation du Service médical rendu ?
- La Commission de la Transparence pourrait-elle envisager de suivre une approche d'autorisation adaptative comme pour l'autorisation de mise sur le marché, c'est-à-dire une évaluation séquentielle des données donnant lieu à des avis de la commission de la transparence séquentiels qui pourraient être pris en compte par le CEPS ?
- Le CEPS pourrait-il définir des critères d'exigences minimales pour garantir une collecte de données la plus exhaustive et homogène possible par le biais des registres?
- Les données retranscrites par les patients sont-elles suffisamment robustes pour être reconnues en termes de bénéfice pour la Collectivité par les autorités de santé ?

BIOPOLE EUROMEDECINE

UN IMMOBILIER DÉDIÉ POUR LES SCIENCES DU VIVANT ET LES BIOTECHNOLOGIES



- > Locaux pré-équipés et aménageables
- > Au coeur de la recherche montpelliéraine avec 7 pôles de compétitivité, dont Eurobiomed et Qualiméditerranée
- > Sur le parc d'activités scientifiques Euromédecine
- > Desserte ligne 1 du tramway

LE BIOPÔLE EUROMEDECINE

- > Un projet de 21 000 m² - 3 bâtiments de 3 500 m² déjà livrés.
- > Des surfaces de laboratoires pré-équipés et des bureaux modulables sur-mesure.
- > Ils ont déjà choisi le Biopôle Euromédecine : Déinove, Envolure, Idenix, Laboratoire Biopharme, Oribase Pharma, Oxeltis, Skuldtech, SysDiag (laboratoire mixte BioRad-CNRS), etc.

LE PARC D'ACTIVITÉS SCIENTIFIQUES EUROMEDECINE

- > 220 ha desservis par la ligne 1 du tramway, à 20 minutes de l'A9, la gare et l'aéroport.
- > Au coeur de l'Université Montpellier Sud de France, du CHRU, des centres de recherche et des entreprises spécialisées en diagnostic médical, oncologie, infectiologie, neurosciences et recherche clinique.
- > Ils sont déjà implantés sur le parc Euromédecine : C2 Diagnostics, Horiba Medical, IBM Dual Site, Labover, Proteor, Sanofi, Schlumberger et bien d'autres...

Contact : t.asteriou@montpellier-agglo.com - 04 67 13 61 20



CELGENE

Celgene est un laboratoire biopharmaceutique spécialisé dans la recherche, le développement et la commercialisation de molécules innovantes dans des pathologies pour lesquelles les besoins médicaux sont non couverts, en particulier les maladies rares et agressives en hématologie.

Celgene est présent en Europe depuis 2006 avec 1 400 collaborateurs ; un tiers étant rattaché aux équipes de recherche clinique et médicale. Avec en moyenne 30 % du chiffre d'affaires réinvesti chaque année, le poids de la recherche et du développement est l'un des plus importants de l'industrie biopharmaceutique.

La participation de la France dans la recherche clinique de Celgene au niveau mondial est particulièrement importante notamment grâce à une étroite collaboration avec des groupes coopérateurs. Ces partenariats permettent de bénéficier et de mettre en évidence les compétences des équipes françaises parmi les équipes les plus reconnues en matière de développement clinique dans le monde de l'héματο-oncologie.

Cet important effort de recherche clinique et de partenariats de la part du groupe Celgene en France, s'est traduit par la mise en place de plus de 30 essais cliniques sur le territoire national et ont permis la participation de plus de 5 000 patients français, depuis la création de la filiale en 2006.

Celgene s'est tout d'abord investi dans les maladies rares hématologiques, et continue à renforcer son expertise dans ce domaine (myélome multiple, syndrome myélodysplasique, lymphome non hodgkinien à cellules T, leucémie lymphoïde chronique). Celgene a alors largement contribué à l'évolution de la prise en charge du myélome multiple et des syndromes myélodysplasiques ces dernières années, améliorant la survie globale des patients atteints de ces maladies rares.

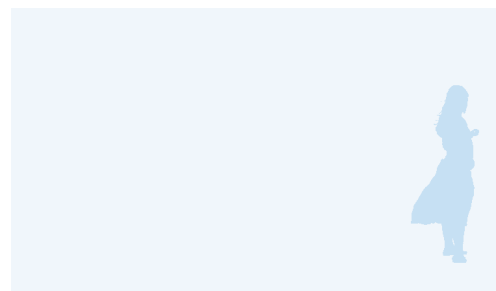
Celgene se concentre également sur les tumeurs solides, et travaille activement au développement d'options thérapeutiques dans des cancers pour lesquels les patients sont en attente d'alternatives thérapeutiques (comme par exemple les cancers du pancréas et les mélanomes).

Plus récemment, Celgene a élargi son centre d'expertise aux maladies immuno-inflammatoires (maladie de Behçet, arthrite psoriasique, psoriasis...). Enfin, nos équipes scientifiques continuent à développer nos molécules en étudiant les mécanismes d'action, afin de déterminer si elles peuvent répondre à d'autres besoins médicaux non couverts, dans l'espoir d'améliorer la vie des patients aujourd'hui en impasse thérapeutique.

Nous nous engageons auprès des patients atteints de maladies rares, en faisant notre possible pour mettre à leur disposition des traitements innovants.

En plus des études post-AMM et d'un suivi renforcé de pharmacovigilance, nous mettons l'accent sur des mesures d'information et d'éducation des patients et professionnels de santé, dans le cadre de nos Plans de Gestion des Risques, assurant la sécurité des patients. De plus, nous nous engageons à délivrer une information scientifique de qualité favorisant le bon usage de nos médicaments.

www.celgene.fr



DIVERCHIM

Créée en 2000, DIVERCHIM est devenue la première CRO chimique française pour les sciences du vivant. Les équipes de DIVERCHIM combinent expérience dans le « Drug Discovery », le développement de procédés, la chimie médicinale, la synthèse en parallèle, la synthèse à façon... Diverchim est un expert des synthèses multi-étapes complexes, des réactions à basse température, des réactions asymétriques, de la chimie des organométalliques, des cyclopropanes, des pyrrolidine, des (spiro)oxétanes... Enfin, Diverchim peut développer des procédés à des tailles de lots plus importantes ou développer un nouveau procédé pour des produits déjà existants. Diverchim fait de la synthèse à façon du mg jusqu'à plusieurs kilogrammes cGMP.

Notre unité pilote possède deux réacteurs de 250 L afin de répondre aux besoins de production cGMP des sociétés développant des produits dans le domaine des maladies orphelines ou rares.

www.diverchim.com



GENZYME

Entreprise pionnière en biotechnologies, Genzyme est depuis plus de 30 ans à la pointe de l'innovation. Notre mission est de découvrir et de favoriser l'accès à des thérapies qui transforment la vie des patients en attente de solutions médicales satisfaisantes. Genzyme a été la première entreprise à proposer un traitement par enzymothérapie substitutive pour le traitement des maladies rares. Avec quatre traitements commercialisés, Genzyme se caractérise par :

- Un engagement fort auprès des patients et des communautés de patients
- Une recherche internationale focalisée sur les besoins médicaux non satisfaits
- Des collaborateurs mobilisés et empreints d'humanité

Au-delà des traitements, Genzyme s'inscrit dans une démarche de concertation entre les différents acteurs afin que professionnels de santé, associations de patients, autorités de santé, responsables politiques, laboratoires œuvrent ensemble. La création de services personnalisés pour accompagner le quotidien des patients et des professionnels de santé est donc essentielle pour Genzyme :

- Un service d'immunosurveillance met à disposition, dans le cadre du suivi régulier des anticorps recommandé par les Autorités de santé, le matériel nécessaire au prélèvement, conditionnement et transports des échantillons sanguins, procède aux analyses et communique les résultats aux cliniciens.
- L'assistance à domicile offre un service global : formation des équipes soignantes, portage des traitements par une société habilitée, mise à disposition de mallettes isothermes dédiées au transport des traitements thermosensibles en vue de faciliter le traitement au domicile du patient.

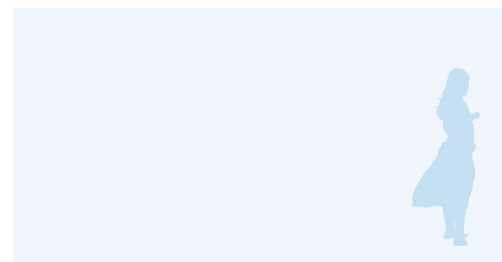


- L'assistance lors des déplacements (vacances, voyages d'affaires...) permet la continuité du traitement et le respect des dates de perfusion des patients en France et à l'étranger conformément à la prescription du médecin.
- Un service d'Information Médicale et Pharmaceutique disponible 7 jours sur 7 assure un support bibliographique aux professionnels de santé.
- Les registres internationaux disponibles sur le site www.lsdregistry.com permettent d'améliorer les connaissances sur les maladies de Gaucher, Fabry, Pompe et la MPSI.

Le Centre de R&D de Genzyme abrite de nombreuses plateformes technologiques. Ses programmes de développement sur les maladies de Parkinson et de Niemann-Pick, le lupus, la DMLA ou la mucoviscidose ont pour priorité de répondre aux besoins médicaux non satisfaits.

Genzyme développe des médicaments et des services dans les maladies rares, la sclérose en plaques et le cancer de la thyroïde commercialisés dans le monde entier. Genzyme, entreprise du Groupe Sanofi, bénéficie du réseau et des ressources de l'un des plus grands groupes pharmaceutiques mondiaux autour du même engagement au service des patients.

www.genzyme.fr



LABORATOIRES CTRS

Depuis 2002, année de sa création, les laboratoires CTRS ont cherché à développer et à enregistrer des produits destinés à traiter des maladies rares et graves pour lesquels les approches thérapeutiques étaient très insuffisantes voire inexistantes.

Dès le début, nous nous sommes tournés vers la mise en place de partenariats avec les structures académiques particulièrement riches en produits innovants.

Ainsi, nous avons pu conclure en plus de dix ans des partenariats avec l'Assistance Publique Hôpitaux de Paris et la Fondation Imagine.

Nous avons pu enregistrer à l'Agence Européenne du Médicament (EMA), grâce au travail remarquable de l'équipe d'hépatologie pédiatrique de l'Hôpital Kremlin Bicêtre, Orphacol®, seul traitement des déficits de synthèse d'acide biliaire primaire, maladies extrêmement rares et la plupart du temps mortelles en l'absence de traitement. La seule alternative avant la mise à disposition d'Orphacol® était la transplantation hépatique, avec toutes les conséquences que vous pouvez imaginer, surtout chez le très jeune enfant.

De même nous avons déposé en Janvier 2013 en procédure centralisée une demande d'enregistrement pour Neofordex, seule forme orale de dexaméthasone dosée à 40 mg et particulièrement adaptée à la prise en charge des patients atteints de myélome multiple. De nombreux pays attendent ce produit avec impatience en raison de l'absence de formes orales de dexaméthasone ou de forme trop faiblement dosées imposant aux patients la prise de plusieurs dizaines de comprimés chaque jour.

Enfin nous espérons pouvoir démarrer au début de l'année prochaine la phase clinique d'un programme de thérapie cellulaire afin d'améliorer très significativement la récupération immunitaire après greffes hématopoïétiques.



LABORATOIRE PRENYL B

Quand la cosmétique finance le développement du médicament

En 2003, la mutation responsable de la Progeria a été découverte par l'équipe dirigée par les Professeurs Nicolas Lévy et Pierre Cau. La maladie provoque le vieillissement prématuré des enfants. La mutation conduit à la synthèse d'une protéine toxique, la progérine.

En 2006, il a été montré que la progérine est synthétisée au cours du vieillissement physiologique, en l'absence de toute mutation, puis en 2007 qu'elle est un marqueur du vieillissement de la peau.

La compréhension du mécanisme physiopathologique de la Progeria a conduit au développement en 2008 d'un traitement diminuant la toxicité de la progérine et combinant une statine et un aminobiphosphonate.

Ces deux médicaments ont été utilisés lors d'un essai thérapeutique européen de la Progeria qui s'est déroulé d'octobre 2008 à avril 2013 à Marseille.

Le Laboratoire PRENYL B a été créée en avril 2009 par Nicolas Lévy, Pierre Cau et Vincent Bonniol, pour exploiter les brevets pris avec pour objectifs : développer une galénique destinée au traitement de la Progeria ; développer un cosmétique contenant les mêmes actifs contre le vieillissement cutané et dont la commercialisation permettrait de financer le développement du médicament.

Les premiers sérums NéoStem ont été vendus en juin 2011 dans un réseau de distribution national français de 70 parapharmacies. Six mois plus tard, 45.000 sérums ont été vendus sans publicité, mais grâce à une importante couverture presse intéressée par l'histoire et le concept.

En 2012, la gamme NéoStem a permis de réaliser un chiffre d'affaires de 2,6 M€. Aujourd'hui, la société emploie 22 personnes, dont six scientifiques et techniciens qui travaillent sur la

recherche de médicaments contre la Progeria et d'autres maladies du vieillissement accéléré et le développement de produits cosmétiques.

Actuellement, Prenyl B se développe à l'export au Canada, au Royaume-Uni, en Suisse, au Maroc, en Suède et au Danemark et en Allemagne.

Plus de 12% du chiffre d'affaire de la société est utilisé pour financer la recherche et l'innovation sur les maladies du vieillissement, plus 10% pour assurer la délivrance des brevets, et plus 6% reversés aux institutions propriétaires des brevets.

Ce modèle original de financement permet également de démontrer que la recherche sur une maladie extrêmement rare peut déboucher sur des applications commerciales qui concernent le plus grand nombre, et que le partenariat public privé est un ressort qui peut être efficace dans l'innovation.

www.neostem.fr





ORPHAN EUROPE

Orphan Europe (Recordati Group) Fondé en 1990, avec pour objectif de fournir des traitements aux personnes atteintes de maladies rares, Orphan Europe devient Orphan Europe groupe Recordati suite à son acquisition en 2007. Bénéficiant des ressources d'un groupe international, Orphan Europe Recordati Group est entièrement dédié, à la recherche, au développement, à la fabrication et à la commercialisation de produits pharmaceutiques. Avec maintenant 24 années d'expérience, 7 produits sur le marché et d'autres en cours de développement, la motivation des 130 employés répartis dans 15 pays est chaque jour nourrie par la conviction que chaque patient atteint d'une maladie rare doit pouvoir bénéficier du meilleur traitement.

Au fil des années, Orphan Europe Recordati Group s'est développé à travers le monde et s'est enrichi d'une expérience inégalée dans le développement de médicaments en très petit nombre dans les maladies rares, de la mise en place d'essais cliniques soumis aux exigences réglementaires et de production spécifiques jusqu'à sa distribution à travers le monde entier.

Tout en contribuant activement au développement des registres, des associations de patients, d'échanges entre experts ou de professionnels de santé, Orphan Europe Recordati Group s'engage également à fournir une offre de formation à travers des sessions pédagogiques (Orphan Europe Academy), ayant pour objectif d'aider à la connaissance et ainsi d'améliorer le diagnostic, la prise en charge des maladies rares.

www.orphan-europe.com



PRESTWICK CHEMICAL

La société Prestwick Chemical SAS, fondée par le prof. C.G. Wermuth, est un fournisseur d'excellence de services de chimie médicinale et de collections innovantes de molécules destinées au criblage. Nos produits et services s'adressent à l'industrie pharmaceutique, aux sociétés de biotechnologie, aussi bien qu'aux laboratoires de recherche publics.

Chimiothèques de criblage : Nos collections de molécules ont été conçues avec une diversité chimique maximale, permettant d'accéder à une nouvelle PI (Propriété Intellectuelle), tout en restant à la portée de criblage moyen et haut débit. Elles sont constamment mises à jour et améliorées. Il s'agit de collections « catalogue » et de chimiothèques à façon réalisées soit autour d'une structure chimique, soit à visée précise pour une activité donnée. La chimiothèque-phare de Prestwick est composée de 1280 médicaments hors brevet, et est particulièrement indiquée pour trouver une nouvelle cible pour un ancien médicament. Ce type de d'approche dénommé « repositionnement » est entièrement indiqué dans le domaine des maladies pour lesquelles aucun traitement n'est connu.

Contrats de recherche en chimie médicinale : Validation de touches- optimisation de composé chef de file- profilage de ligand.

Nos équipes de chimistes médicaux développent des stratégies novatrices de chimie en fonction des projets Ils sont soutenus par le design de molécules fait par conception informatique, y compris le criblage virtuel à large échelle, et prennent en considération les propriétés ADME/Tox aussi bien que la sélectivité et la possibilité de déposer un brevet.

www.prestwickchemical.com



PROMETHERA BIOSCIENCES

Promethera Biosciences (PB) est une société pharmaceutique belge développant un produit de thérapie cellulaire pour le traitement de maladies hépatiques graves. L'histoire de PB commence avec les recherches menées par l'équipe du Professeur Sokal aux Cliniques Universitaires St Luc, Bruxelles. Ces recherches visaient à trouver de nouvelles techniques pour traiter certaines maladies du foie, et plus particulièrement des maladies métaboliques rares se manifestant chez les nouveau-nés. De telles maladies se traitent habituellement par transplantation d'organe, mais la technique présente des inconvénients majeurs : les organes disponibles sont rares et l'opération chirurgicale est invasive et irréversible.

Au cours de ses recherches, le Professeur Sokal a découvert une cellule progénitrice, dont les propriétés permettraient de pallier à ces inconvénients. Cette cellule, baptisée HHALPC ('Heterologous human Adult Liver Progenitor Cells'), est une cellule adulte dite « progénitrice » (prédestinée à devenir une cellule du foie). Elle est étudiée pour une utilisation dite « allogénique », permettant de traiter une centaine de patients à partir d'un seul foie de donneur. Afin de développer et exploiter davantage ces recherches, Promethera Biosciences est créée en 2009 et met en place un processus de production robuste qui reçoit l'accréditation GMP par l'agence belge du médicament.

Aujourd'hui, PB emploie plus de 45 personnes et est en train de finaliser son premier essai clinique en Belgique, France, Angleterre, Italie et en Israël. Le produit composé d'HHALPC est appelé HepaStem et est développé dans un premier temps pour deux maladies métaboliques rares : le syndrome de Crigler-Najjar et les déficiences du cycle de l'urée. La société a réalisé deux tours de financement depuis sa création pour un montant total de plus de 34 M€.

PB a récemment développé une unité mobile permettant de préparer les cellules dans le parking du site clinique. Cette unité mobile ou plus communément appelé « van » est un minicamion qui a été construit de manière à mimer une salle blanche similaire à ce qu'on trouve dans une zone de production aseptique. Ce van est d'ailleurs considéré comme une extension des salles blanches de Promethera Biosciences. Le van est placé devant le site clinique et permet la livraison des cellules fraîchement formulées à l'investigateur endéans les 6 heures. Le patient reçoit donc son traitement en HepaStem de la manière la plus optimale. A ce jour, quatre patients ont pu bénéficier de ce système unique qui a donné lieu à un dépôt de brevet.

www.promethera.com





SHIRE

Shire, laboratoire international présent dans plus de 50 pays, est un acteur incontournable des maladies rares avec sa division Rare Disease. Cette division, point fort de l'entreprise, a investi 52 % de son CA en R&D entre 2001 et 2011 et 26% en 2011. Ces investissements importants ont notamment permis d'apporter des traitements innovants dans les maladies de surcharge lysosomale, tel que dans la maladie de Hunter avec le traitement Elaprase (AMM en janvier 2007), dans la maladie de Fabry avec le traitement Replagal (AMM en août 2001) ou encore dans la maladie de Gaucher avec le traitement VPRIV (AMM en août 2010).

Outre les maladies de surcharge lysosomales, Shire Rare Disease commercialise également Firazyf depuis juillet 2008, traitement indiqué dans les angioedèmes héréditaires.

Shire poursuit ses recherches dans ces domaines thérapeutiques (extension d'indication, administration intrathécale...) mais s'intéressent également à d'autres maladies orphelines tel que la leucodystrophie métaglycémique ou encore la maladie de Sanfillippo.

La recherche et les partenariats de Shire avec des entreprises nationales (INSERM, Enterome, DBV technologie...) ou internationales constituent une des clefs du succès de l'entreprise.

www.shire.com



SWEDISH ORPHAN BIOVITRUM

Sobi est un laboratoire pharmaceutique européen d'origine suédoise spécialisé dans les thérapies innovantes et les services à apporter aux patients atteints de maladies rares pour améliorer leur qualité de vie. Ces domaines thérapeutiques de prédilection sont les maladies inflammatoires et génétiques, avec un développement soutenu dans l'hémophilie et la néonatalogie. Sobi a un portefeuille constitué aujourd'hui d'environ 45 produits commercialisés, avec un pipeline de produits en développement clinique à un stade avancé.

Au-delà de l'exigence de qualité du travail en Recherche & Développement et en production, c'est l'accès des malades aux traitements les plus innovants qui constitue la préoccupation majeure de Sobi. Il bénéficie de la confiance des professionnels (experts, associations de patients) grâce à une relation nourrie d'écoute, de transparence et de réactivité.

Sobi est présent depuis 2006 en France (Paris XVIIème). La filiale française comprend une vingtaine de collaborateurs possédant des expertises solides et diverses, afin de donner aux patients l'accès à nos traitements sur l'ensemble des territoires couverts par la filiale : France, Algérie, Egypte, Lybie, Maroc, Tunisie.

Notre expertise et nos ressources sont mises au service de l'aide au diagnostic des maladies rares et de la prise en charge des patients au travers d'actions d'information ou de recherche mises en place en collaboration avec les sociétés savantes et les associations de patients ainsi que de la mise à disposition des médicaments sur les territoires couverts par un service dédié adapté aux situations d'urgence.

www.sobi.com

CENTRES DE RÉFÉRENCE ET DE COMPÉTENCE

N°1 - Présentation du centre de Référence des Malformations ORL rares.

Nicolas LÉBOULANGER (Necker Enfants Malade)

N°2 - Centre maladies rares MAREP pour les Malformations Ano-Rectales et Pelviennes rares : une prise en charge multidisciplinaire de l'incontinence fécale des patients.

Sabine SARNACKI (Hôpital Necker-Enfants Malades - Centre de Référence MAREP- Service de Chirurgie Pédiatrique)

N°3 - Intérêt de l'utilisation de la fiche e-santé SANIOA pour la prise en charge des maladies rares : l'expérience d'un centre de compétence.

Laurent CHICHE (CHU Conception-Centre Compétence PACA Ouest)

N°4 - L'exemple d'un centre de référence maladies rares (CRMR) multi-sites (le CLAD-Ouest) s'intégrant dans une filière regroupant 8 CRMR labellisés pour les anomalies du développement et syndromes malformatifs (La FeCLAD).

Sylvie ODENT (CHU de Rennes)

N°5 - Présentation du centre de référence pour la prise en charge des troubles du rythme héréditaires du CHU de Nantes.

Aurélien THOLLET (CHU de Nantes)

N°6 - « Urgences Angioedèmes » : astreinte nationale du Centre National de référence des Angioedèmes à Kinines.

Isabelle BOCCON-GIBOD (CHU de Grenoble)

N°7 - Recherche et mise en place de solutions efficaces dans le cadre du parcours de soins des patients atteints de pneumopathies interstitielles diffuses.

Vincent COTTIN (Centre National de référence des maladies pulmonaires rares)

N°8 - Prise en charge de la fibrose pulmonaire idiopathique en France : enquête de pratiques auprès de 1244 pneumologues.

Vincent COTTIN (Centre National de référence des maladies pulmonaires rares)

INITIATIVES POUR LES MALADES

N°9 - Stages pratiques de biologie pour les membres d'associations de maladies rares : une action unique en Europe, dispensée par Tous Chercheurs et la Fédération des écoles de l'ADN.

Marion MATHIEU (Association Tous Chercheurs)

N°10 - Formation scientifique des patients atteints de pathologies auto-immunes/inflammatoires : première expérimentation d'une Web-conférence en France.

Laurent CHICHE (CHU Conception-Centre Compétence PACA Ouest)

N°11 - PRIOR, Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation pour les maladies Rares en région Pays de La Loire ; un partenariat à l'initiative des centres experts et des associations.

Magali COLINOT (PRIOR MALADIES RARES)

N°12 - Le réseau Vivre avec une Anomalie du Développement en Languedoc-Roussillon, Un réseau au service d'une prise en charge de proximité adaptée des patients souffrants de maladies rares.

Pierre SARDA (CHRU Montpellier)

N°13 - L'éducation thérapeutique des patients atteints de maladie rare : l'ETP chez les patients porteurs de pathologie rare d'origine hypophysaire, mise en place dans le centre DEFHY.

Frédérique ALBAREL (AP-HM, hôpital de la Timone, Marseille)

N°14 - Espace Necker Maladies rares Maladies chroniques, Un outil d'information des malades et des professionnels.

Beatrice BOLLAERT (hôpital Necker enfants malades)

N°15 - Favoriser et promouvoir l'Education Thérapeutique du Patient dans les maladies rares, l'Alliance Maladies Rares en action !

Paul GIMENES (Alliance Maladies Rares)

N°16 - Oncodéfi, vers un centre de référence sur cancers et déficiences intellectuelles à Montpellier.

Daniel SATGÉ (IURC Montpellier, Oncodéfi)

INNOVATIONS TECHNOLOGIQUES POUR LES MALADIES RARES

N°17 - Les petites molécules à effet chaperon : une thérapie prometteuse pour le traitement des maladies lysosomales ?

Estelle GALLIENNE (Université d'Orléans - ICOA)

N°18 - Etude des Corrélations anatomiques et fonctionnelles aux cours de la rétinopathie pigmentaire : Identification et validation de nouveaux marqueurs prédictifs.

Line AZOULAY-SEBBAN (Centre d'Investigation Clinique de l'hôpital des XV-XX)

N°19 - Modélisation in vitro des pathologies génétiques rares par la technologie des cellules souches pluripotentes induites (iPS).

Caroline SANSAC (CHRU Montpellier, Institut de Recherche en Biothérapie)

N°20 - Explorations fonctionnelles non invasives des pathologies musculaires rares dans un cadre préclinique et clinique.

David BENDAHAN (CRMBM UMR CNRS 7339)

N°21 - Les exosomes recombinants: un nouvel outil, de nouvelles possibilités.

Robert MAMOUN (Ciloa)

ANALYSES DE DONNÉES ET SECTORIELLES

N°22 - Identification des besoins et sources d'information des patients « maladies rares » par analyse des données issues de communautés de patients en ligne en France : l'étude Lupus-Carecity.

Laurent CHICHE (CHU Conception-Centre Compétence PACA Ouest)

N°23 - Projet BNDMR : Récolte de données et Interopérabilité.

Meriem MAAROUFI (Projet BNDMR)

N°24 - L'Observatoire des maladies rares.

Thomas HEUYER (Maladies Rares Info Services)

N°25 - Analyse sectorielle, technologique et économique, du marché des médicaments orphelins.

Philippe GORRY (Université de Bordeaux Montesquieu)

OUTILS POUR LE FINANCEMENT

N°26 - Fonds d'amorçage de biothérapies innovantes pour les maladies rares.

Jean-Pierre GASPARD (AFM TELETHON)

N°27 - Consortium Européen dédié aux Programmes de Recherche sur le Maladies Rares

Daria JULKOWSKA (Fondation maladies rares)

N°28 - La Fondation maladies rares, modèle singulier de coopération scientifique pour une nouvelle approche de Santé et de Société.

Roseline FAVRESSE (Fondation maladies rares)

ESSAIS CLINIQUES

ET INFORMATION DES MÉDECINS

N°29 - Optimiser le recrutement des patients dans les essais cliniques maladies rares : une stratégie à anticiper.

Yolande ADJIBI (OrphanDev)

N°30 - OrphanDev, notre savoir faire pour optimiser les essais cliniques dans les maladies rares.

Yolande ADJIBI (OrphanDev)

N°31 - Préparations hospitalières : Comment mieux informer les professionnels de santé et les malades ?

Marie-Caroline HUSSON (EPHP AGEPS)

Les rencontres BtoB, organisées par la CCI Languedoc-Roussillon dans le cadre de la conférence RARE 2013, ont pour objectif de renforcer la dimension développement d'affaires, montage de projets et partenariats de toutes natures.

C'est une formidable opportunité pour rencontrer les acteurs clés de ce secteur et tous types de profils : entrepreneurs, industriels, investisseurs, réseaux de chercheurs, cliniciens, distributeurs, associations de patients, organismes publics, décideurs européens...

Ces rencontres ont lieu sur un espace dédié, au sein de la convention RARE, et prennent la forme de **rendez-vous de 30 minutes en face-à-face**. En 2011, plus de 100 rendez-vous avaient été réalisés.

Les frais de participation aux Rencontres BtoB sont inclus dans le PASS RARE 2013.

Dans sa mission de soutien au développement des entreprises, la CCI Languedoc Roussillon a acquis depuis plusieurs années un réel savoir-faire dans l'organisation de rencontres d'affaires sur les événements professionnels majeurs de la région.

Avec l'appui du réseau Entreprise Europe (EEN), dont elle est membre, elle inscrit ce service dans un contexte européen.

L'objectif est d'accompagner les entreprises dans leurs prises de rendez-vous, en les aidant à identifier des profils de partenaires potentiels, en effectuant auprès du réseau EEN des recherches personnalisées de profils européens correspondant à leurs besoins, en leur donnant accès à un outil de planning en ligne performant et en gérant pendant l'évènement l'accueil et la logistique sur l'espace dédié aux rendez-vous.

Pour toute information complémentaire, ou assistance dans votre démarche d'inscription aux rencontres B2B, veuillez contacter :

Audrey Gauthier ou Elsa Coulomb à la CCI Languedoc Roussillon

Email : a.gauthier@languedoc-roussillon.cci.fr ou e.coulomb@languedoc-roussillon.cci.fr

Tel : 04 67 13 68 15



L'Europe à la portée de votre entreprise



Les Évènements satellites RARE 2013 sont organisés avec la collaboration de l'école de l'ADN, la fédération francophone des écoles de l'ADN.

Les maladies génétiques : pourquoi les diagnostiquer ?

Conférence par le Professeur Pierre Sarda
Présentation des maladies génétiques, des avancées diagnostiques et des activités réalisées au CHU de Montpellier. Département de génétiques CHU de Montpellier.

Mercredi 27 novembre 2013 - 18h
Montpellier Genopolys

La génétique toujours un peu plus loin ...

Conférence par le Docteur Jean Chiesa (Chef de l'unité de Cytogénétique et Génétique Médicale)

Etat des lieux des connaissances et des outils diagnostics en 2013 au service de la Génétique. CHRU Caremeau Nîmes.

Vendredi 29 novembre 2013 - 18h30
Nîmes Site des Carmes



Ateliers proposés par l'école de l'ADN les 28 et 29 novembre 2013

Ecole de l'ADN de Nîmes
19 grand rue
30 000 Nîmes
De 14h à 17h

Ateliers gratuits ouverts à tout public sur réservation au 04.66.67.82.29.

De la mutation à la pathologie

Cet atelier a pour objet de présenter les stratégies de diagnostic de maladies génétiques. Les stagiaires analysent une portion du gène de dystrophine, responsable de la myopathie de Duchenne. L'un des deux ADN est censé provenir d'une personne saine, l'autre d'une personne atteinte de la pathologie. L'analyse génétique de ces deux ADN permet de caractériser l'ADN mutant. On peut ainsi démontrer l'efficacité du diagnostic d'une maladie génétique. Cela permet d'expliquer que d'infimes altérations du génome peuvent aboutir à des pathologies sévères. Il s'agit entre autre d'illustrer que les mutations concourent à la plasticité du génome.



Zeina Antoun
zeina.z.antoun@gsk.com

Directeur de Recherche Clinique et Partenariats GSK France

Après avoir obtenu le titre de Docteur en Médecine à l'Université Américaine de Beyrouth, Zeina Antoun a acquis également une spécialité en Maladies Infectieuses et Tropicales et Médecine Interne.

Elle occupe toujours un poste de Praticien Hospitalier Attaché en Consultation, au service des Maladies Infectieuses et Tropicales, Hôpital Bichat Claude-Bernard à Paris.

De 1994 à 1998, Zeina Antoun a exercé à l'hôpital Bichat, Claude-Bernard au titre de clinicien en Maladies Infectieuses et VIH, puis rejoint en 1998 le laboratoire GlaxoSmithKline France, à l'unité de Recherche Clinique en Virologie.

Nommée en 2004 Directeur de Recherche Clinique « Virologie, Vaccins thérapeutiques, Oncologie et Maladies Respiratoires », Zeina Antoun a créé en 2007 un département dédié aux phases précoces, et Partenariats de Recherche, tissant de nombreux liens entre la R&D de GSK et les équipes de Recherche Publique françaises. Membre de plusieurs groupes de travail tels que le LEEM, ARIIS, les fonds d'Investissement et autres institutions, Zeina Antoun est également co-auteur de nombreuses publications.



Laurent Arthaud
laurent.arthaud@cdcentreprises.fr

Directeur Délégué de CDC Entreprises – Responsable des Sciences de la vie et des Ecotechnologies

Laurent ARTHAUD a débuté sa carrière en 1986 à l'INSEE puis à la Direction de la Prévision du Ministère de l'Economie et des Finances. En 1993, il est conseiller technique du Ministre du Travail et en 1995, conseiller technique du Premier Ministre Alain Juppé, en charge des questions d'emploi. Il est le créateur du chèque emploi service. En 1997, Laurent Arthaud rejoint Rhône-Poulenc comme Secrétaire Général de la direction scientifique du Groupe. En 1999, au sein du Groupe Aventis, il crée Aventis Capital, structure de capital risque du Groupe. En novembre 2006, il rejoint CDC Entreprises, en tant que Directeur Général Délégué pour les nouveaux développements. En 2009, il prend la responsabilité de l'ensemble des activités des sciences de la vie de CDC Entreprises. Il est membre du Conseil d'Administration de Scynexis, d'Adocia, de Collectis et de Txcell et du Conseil de Surveillance d'Emertec Gestion et de Kurma Lifescience Partners. Laurent Arthaud est diplômé de l'Ecole Polytechnique et de l'Ecole Nationale de la Statistique et de l'Administration Economique (ENSAE).



Ségolène Aymé

segolene.ayme@inserm.fr

Ségolène Aymé, médecin généticienne et épidémiologiste de formation, est directeur de recherche à l'INSERM. Elle est la créatrice et la directrice d'ORPHANET (www.orphanet.fr) site de référence mondial dédié aux maladies rares et aux médicaments orphelins. Elle est éditrice en chef de l'« Orphanet Journal of Rare Diseases », experte auprès de la Commission Européenne. Elle préside la Task Force européenne sur les maladies rares et le « Topic Advisory Group » de l'OMS pour la révision de la Classification Internationale des Maladies dans le domaine des maladies rares.



Anne-Catherine Bachoud Lévi

bachoud@gmail.com

Pr. Bachoud-Lévi is a senior researcher and neurologist who coordinates the national reference center for Huntington's disease at Mondor Hospital (UPEC). She is the director of Neuropsychologie Interventionnelle lab (INSERM U955- Créteil, ENS- Paris). She coordinates the Huntington French speaking Group. She is co-facilitator of the cognitive phenotype working-group. She is part of the Clinical Task Force of the European Huntington's Disease network (10 members) and has been elected at the Publication and scientific Committee of the worldwide platform for Huntington's disease (HD) called Enroll. She is the PI of several programs for innovative therapies in cell transplant and gene therapy in HD. She just been awarded in 2013 for the "20 ans du PHRC" and coordinate several PHRCS. Her group is one of the leading teams in the investigation of cognition in HD patients and innovative treatments. It is partner of several investments for the future (Labex Institut d'Etudes Cognitives, ENS; Infrastructure de recherche en Santé Biologie (Neuratrix, CEA), and cohort (Radico).



Marie-Françoise Bendridi

mfbendridi@gmail.com

Professeur à la Faculté de Médecine de Tunis. Directeur de Laboratoire de Recherche. Membre fondateur de l'Association Tunisienne d'étude des Maladies Héréditaires du Métabolisme.

Consciente de la fréquence des maladies héréditaires du métabolisme dans la population tunisienne, elle a initié le diagnostic et la prise en charge de ces pathologies. Partant d'une unité bioclinique, elle a contribué à la formation de compétences cliniques et biologiques aboutissant à un centre de référence à l'échelle nationale et maghrébine dans les erreurs innées du métabolisme.

Ses travaux de recherche ont contribué à une meilleure connaissance de l'histoire naturelle de deux maladies métaboliques (Gaucher et Niemann-Pick type B) ; à mettre en place le registre national de la maladie de Gaucher.

Par son expertise dans le domaine du handicap, elle a contribué à la stratégie nationale de prévention périnatale. Chef d'un projet de recherche fédéré sur l'amélioration de la prise en charge des personnes polyhandicapées, elle vient de publier les recommandations selon une approche de « droits sollicités » d'après la Convention Internationale des droits des personnes handicapées.



Jacques Bernard

Au terme de sa vie professionnelle, Jacques Bernard s'est engagé bénévolement dans la justice de proximité et dans le monde associatif en rejoignant l'association François Aupetit dédiée aux MICI (Maladies Inflammatoires Chroniques de l'Intestin, dont la maladie de Crohn et la RCH). A ce titre, il est cofondateur de l'Alliance Maladies Rares, créée le 24 février 2000, collectif qui rassemble aujourd'hui plus de 200 associations, et il préside Maladies Rares Info Service, service d'écoute, d'information, et d'orientation. Avocat de la cause des malades « experts en expérience » et acteurs des décisions de santé, il est membre titulaire représentant des malades à la Commission Nationale de Pharmacovigilance. Récemment, il a participé assidûment au groupe 3 des Assises du Médicament consacré aux « prescriptions hors AMM » où la voix des malades a été écoutée, entendue et prise en compte. Depuis octobre 2012, il est membre du conseil d'administration de l'Agence Nationale de Sécurité des Médicaments, au titre de représentant des associations agréées des usagers de santé.



Jacque Berthe

berthe.jacque@gmail.com

Mr Jackie Berthe est docteur vétérinaire. Il a mené sa carrière entière dans l'industrie pharmaceutique dans des fonctions différentes : Évaluation de la sécurité de nouveaux médicaments, programmes de Recherche en médecine Tropicale en particulier dans le traitement du paludisme, développement de nouveaux médicaments en Extrême-Orient et au Japon, direction de projets Japon. Il est le Président du pôle de compétitivité EUROBIOMED depuis 2007 et a été le Directeur Scientifique du centre de R et D de Sanofi-Aventis à Montpellier jusque fin 2010.



Marie-Christine Borelly

marie-christine.borelly@octapharma.com

- 10 années de recherche en Biotechnologie Transfusionnelle au sein d'établissements Régionaux ou Nationaux de Transfusion Sanguine.
- 4 années de collaboration avec le LFB en tant que Responsable Marketing
- 6 années au sein du groupe Novo Nordisk en qualité de Directeur de Division Hémophilie Europe de l'Ouest
- 2 années de collaboration dans le groupe BIORAD comme Directeur Marketing, 5 gammes de DMDIV
- 2 années de collaboration dans le groupe COLOPLAST –PORGES, Directeur Marketing, 4 gammes de dispositifs médicaux
- 4 ans comme Directeur Division Hémophilie auprès de la filiale France OCTAPHARMA et Directeur Général depuis 2 ans
- Education
- Ingénieur INSA Lyon, Thèse de Docteur Ingénieur INSA Lyon/CRTS Tours, Essec IMD



Rachida Boukari

rachida_boukari@yahoo.fr

Rachida Boukari est professeur en pédiatrie, chef de service de pédiatrie au centre Hospitalo-Universitaire de Blida et professeur d'université à la faculté de médecine Saad Dahlab de Blida (Algérie).

Diplômée de la faculté de Médecine d'Alger en 1977, elle s'est spécialisée en Immuno-Allergologie et en pneumologie pédiatrique à la Faculté de Médecine Paris V.

Pr Rachida Boukari s'est intéressée à divers domaines de la pédiatrie et a travaillé plus particulièrement dans le domaine de la pneumologie pédiatrique.

Ses activités de recherche clinique sont centrées sur l'asthme et les maladies allergiques, la mucoviscidose et les déficits immunitaires de l'enfant.

Elle est Présidente de la Société Algérienne de Pédiatrie depuis 2009 et Présidente de l'African Society of Immuno deficiency depuis 2013.



Delphine Caroff

dcaroff@leem.org

Diplômée de l'Institut d'études politiques de Grenoble et titulaire d'un master en géopolitique de la Sorbonne-Ecole Normale Supérieure, Delphine Caroff a commencé sa carrière chez Lafarge, leader mondial des matériaux de construction comme chargée de mission santé au niveau international. Elle est notamment en charge du déploiement des politiques de lutte contre le sida et le paludisme.

De 2007 à 2009, elle est consultante senior chez Deloitte, Cabinet d'audit et conseil.

Depuis 2009, elle est responsable du pôle RSE du Leem, Les Entreprises du Médicament (organisation professionnelle des entreprises du médicament opérant en France) et Déléguée Générale de la Fondation des Entreprises du Médicament.

Responsabilités professionnelles et extra professionnelles :

Delphine Caroff est membre du Conseil d'administration de l'association Tulipe (Urgence et Solidarité Internationale des Entreprises de Santé) et d'Adelphe (filiale d'Eco-emballage) et membre du réseau Business, Affaires publiques, Stratégie et Éthique (BASE). Elle est également « personne ressource » pour les associations Santé en Entreprises (SEE) et Sport sans Frontière (SSF).

Publications / travaux / enseignements :

Publication : Ingrid Bétancourt ou la médiatisation de la tragédie colombienne, Editions l'Harmattan, Paris, 2004.



Brigitte Chabrol

bchabrol@ap-hm.fr

*Titre, grade et échelon : PU-PH en pédiatrie
Université et UFR :*

Université de la Méditerranée, UFR Médecine
1. Activité hospitalo-universitaires actuelles
Chef de service du service de multispécialités pédiatriques et de Médecine infantile (2008).

Médecin coordonnateur du Centre de Référence Maladies Métaboliques de l'Enfant (UF 2800) CHU Timone, Marseille (2004).

Médecin coordonnateur de la consultation pluridisciplinaire des maladies neuromusculaires de l'enfant dans le cadre du centre de référence Maladies Neuromusculaires Enfants –Adultes Marseille-Nice (Pr Pouget - Pr Desnuelles) (2004).

Médecin Directeur Technique du Centre d'Action Médico Sociale Précoce Timone.

2. Responsabilités administratives actuelles
Présidente de la Société Française de Pédiatrie (2011-).

Membre du bureau du Collège des Professeurs de pédiatrie.

Membre de la commission éthique de la Société Française de Pédiatrie.

Membre de l'Association des Pédiatres de Langue Française.

Responsable de la commission éthique et handicap de l'Espace Ethique Méditerranée

Membre du Conseil Médical de l'Association Vaincre les Maladies Lysosomales.

Membre du conseil médical et scientifique de l'UNAPEI.

Expert auprès de l'AFSAPPS pour de nombreux essais thérapeutiques dans le domaine des maladies rares.



Matthieu Coutet

Matthieu.COUTET@IT-Initiative.fr

Diplômé de l'ESIEE Paris, Matthieu est arrivé en 2005 au sein d'Inserm Transfert Initiative où il a progressivement pris en charge les investissements et leur suivi. Il a ainsi piloté le lancement et le financement de plusieurs start-ups notamment Sensorion Pharmaceuticals, Eyevensis, Hemarina et DNA Therapeutics. Il siège aux conseils d'administration de Sensorion Pharmaceuticals, Hemarina, Eyevensys, Axilum Robotics et BioAxial. Matthieu a géré plusieurs sorties notamment celle par acquisition de Cellvir par Pharma Omnium International, et celles par introduction en bourse d'Innate Pharma et de Immupharma.



Anne d'Andon

a.dandon@has-sante.fr

Anne d'Andon médecin, a mené sa carrière selon trois axes : le développement de produits de santé, le management de la recherche et les maladies rares. Elle a commencé sa carrière à l'AP-HP et à l'Inserm, travaillant sur la génétique de l'hypertension artérielle. Parallèlement, elle a poursuivi sa formation et obtenu un DEA de pharmacologie cardiovasculaire, un certificat de génétique humaine et un de biologie moléculaire. Elle a fait de l'animation de la recherche au sein de deux associations, l'Association Française de Lutte contre la mucoviscidose et l'Association Française contre les Myopathies. Elle était précédemment Directeur médical délégué chez Genzyme. Elle est actuellement à la Haute Autorité de Santé au poste de Chef du Service Evaluation des médicaments.



Nadine David

nadine.david@sante.gouv.fr

- 2001-2013 : Direction Générale de la Santé
- 2007-2013 : Chef de bureau du médicament.
- 2004-2007 : Adjoint au Chef de bureau du médicament
- 1993- 2001 : Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé
Chef d'unité pharmaco-toxico-clinique /
Direction de l'évaluation
- 1981-1993 : Industrie Pharmaceutique
- 1985-1993 : Directeur de Recherche Clinique



David Dellamonica

david.dellamonica@gmail.com



Vincent Diebolt

vincent.diebolt@inserm.fr

Career :

Executive director of "F-CRIN/French clinical research infrastructure network"

■ Since February 2012

Director of the National Centre for management of trials on health products (CeNGEPS)

■ April 2007 - February 2012

Head of the department "medical research; assessment; innovation; development" - French Hospital Federation

■ September 2002 - April 2007

Assistant manager - Research and teaching Hospital of Montpellier

■ January 1998 - September 2002

Assistant manager - Staff of the General director - Research and teaching Hospital of Marseille

■ April 1993 - January 1998

Education :

- Diploma of Hospital Manager - EHESP

(French national school of public Health)

- Postgraduate certificate in health law

- Master's degree of law

- Diploma of Paris Institute of Political Studies



Hélène Dollfus

Helene.Dollfus@chru-strasbourg.fr



Philippe Domy

ph-domy@chu-montpellier.fr

Juriste de formation, diplômé de l'Ecole Nationale de la Santé Publique (ENSP) Philippe DOMY est directeur d'hôpital.

Après avoir dirigé successivement les Centres Hospitaliers de Denain, d'Arpajon, de Compiègne, de Saint-Antoine et Bicêtre (AP-HP), de Valenciennes, puis le Centre Hospitalier Universitaire d'Amiens-Picardie, il est, depuis janvier 2011, Directeur Général du Centre Hospitalier Régional et Universitaire de Montpellier, directeur du Centre Hospitalier de Millau et du Centre Hospitalier Maurice Fenaille à Séverac le Château (Aveyron).

Il préside également, depuis février 2013, la Conférence Nationale des Directeurs Généraux de CHRU réunissant les Directeurs Généraux des 32 CHRU français.



Alain Donnart

presidence@maladiesrares.org

Retraité de la fonction publique, Alain Donnart a rejoint en 2006 l'Alliance Maladies Rares en tant que Président de Lesch-Nyhan Action, une des 40 associations fondatrices de l'Alliance.

Alain Donnart s'est impliqué dans le domaine des maladies rares lorsque le syndrome de Lesch-Nyhan a été diagnostiqué chez son petit-neveu. Il s'agit d'une maladie génétique rare qui se caractérise notamment par des troubles du comportement sévères allant jusqu'à l'automutilation. Il a ainsi souhaité s'investir pour que cette maladie ne soit pas oubliée et aider les parents bien souvent démunis.

Très vite, son engagement a dépassé les frontières d'une seule maladie, et il a souhaité porté le message de l'Alliance Maladies Rares auprès de sa région en devenant Délégué régional Rhône-Alpes en 2008. Il est également membre du CISS Rhône-Alpes.

Alain Donnart a souhaité poursuivre en s'investissant au niveau national, en devenant en 2011 Vice-président de l'Alliance Maladies Rares. En avril 2013, il est élu Président de l'Alliance Maladies Rares et succède ainsi à Viviane Viollet.

Alain Donnart est membre du conseil d'administration de Généthon et membre du conseil d'administration de la Fondation Maladies Rares.



Patrice Dosquet

patrice.dosquet@sante.gouv.fr

Médecin néphrologue de formation, chargé de mission à la Direction Générale de la santé sur le suivi du plan national maladies rares.



Christophe Duguet

cduguet@afm.genethon.fr

Christophe Duguet est directeur des actions revendicatives de l'AFM-Téléthon. Ingénieur et diplômé en sciences politiques, il a une carrière professionnelle consacrée à la promotion de causes d'intérêt général. En charge depuis plus de 10 ans, des actions de plaidoyer de l'Association Française contre les Myopathies, il a participé activement à l'émergence des maladies rares comme une priorité de santé publique, et tout particulièrement à l'élaboration et au suivi des deux plans nationaux maladies rares. Il porte la voix des malades atteints de maladies rares évolutives et souvent très invalidantes. au sein de nombreuses instances associatives ou institutionnelles dans les domaines de la santé, de la recherche et du handicap, afin que les innovations sociales et thérapeutiques puissent bénéficier à tous les malades quelque soit la rareté et la complexité de leur maladie.



Joseph Emmerich

joseph.EMMERICH@ansm.sante.fr

Fonctions et postes occupés :

- 1985-1990 : Interne des Hôpitaux de Paris.
- 1990-1991 : «Visiting scientist » au National Institute of Health (NIH). Laboratoire «Molecular Disease Branch» (Pr. Brewer) NHLBI (National Heart Lung and Blood Institute)
- 1991-1995 : Chef de Clinique - Assistant, Université Paris 6
- 1995-1997 : Praticien Hospitalier
- 1997 : Professeur des Universités - Praticien Hospitalier, Université Paris Descartes.
- 2002-2010 : Research Professor, Department of Pathology (Pr EG Bovill), University of Vermont College of Medicine
- 2006-2012 : Directeur de l'unité INSERM 765 "Thrombose : épidémiologie, physiopathologie et thérapeutiques innovantes". Faculté de Pharmacie, Paris.
- 2010-2012 : Chef de service de Médecine Vasculaire du pôle cardiovasculaire de l'HEGP.
- 2012 : Directeur en charge des médicaments en cardiologie, endocrinologie, gynécologie, et urologie au sein de l'ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé). Représentant de la France au CHMP (Committee for Medicinal products for Human Use) de l'EMA (European Medical Agency) à Londres.



Antoine Ferry
aferry@ctrs.fr

Formation : médecin, pharmacologue clinicien

Fonctions actuelles :

1. Président des laboratoires CTRS (Boulogne - France).
Etablissement pharmaceutique spécialisé dans les médicaments orphelins et les produits de niche.
 2. Fondateur et gérant de la société HESPERUS (Boulogne - France).
Société de conseil et de développement spécialisée dans les médicaments orphelins.
 3. Administrateur de GENESIGNAL International (Lausanne - Suisse)
Société de Biotechnologie spécialisée dans le domaine de l'angiogénèse.
 4. Administrateur d'ATEROVAX (Paris - France)
Société de Biotechnologie spécialisée dans le diagnostic des pathologies cardiovasculaires.
- Membre du groupe permanent maladies rares du LEEM.



Christophe Fertat
Christophe.Fertat@lifetech.com

- Sales Director for Genetics Analysis business - Life Technologies France
- South Europe Sales Director Technical Sales specialist - Life Technologies - Invitrogen
- Key account manager - Siemens medical Imaging solution
- Product Manager Ultrasound - Siemens medical Ultrasound



Virginie Fontaine
virginie.fontaine@oseo.fr

Virginie Fontaine est titulaire d'un doctorat en neurosciences de l'université Paris XI et d'un DESS CAAE (Certificat d'Aptitude à l'Administration des Entreprises) de l'IAE de Rouen. Pendant près de 2 ans, elle a travaillé dans le domaine des stéroïdes au laboratoire INSERM U478. Puis, en 2000, elle a participé à la création de la société MAPREG SAS (Paris Biotech Santé, Le Kremlin Bicêtre 94). En poste en tant que chef de projet R&D pendant 8 ans, elle a contribué à l'identification de candidats médicaments pour le traitement des traumatismes médullaires et cérébraux. En 2008, Virginie Fontaine est entrée à la direction de l'expertise d'Oseo devenue aujourd'hui la filiale Bpifrance financement. Elle est aujourd'hui responsable sectorielle Innovation en charge de la filière des industries et technologies de la Santé à la division Innovation de bpifrance. Bpifrance finance et soutient l'innovation et la croissance des entreprises, à toutes les étapes cruciales de leur vie. Référente de la filière des Industries et Technologies de Santé dans le cadre du CSF (Comité Stratégique des Filières), elle interagit avec les différents acteurs, publics et privés, du secteur.



Philippe Gorry
philippe.gorry@u-bordeaux4.fr

Philippe GORRY, Dr. Méd. - Dr. es Sc., est médecin-généticien de formation, Maître de Conf.-Praticien Hospitalier à l'Université de Bordeaux, et rattaché au Groupe de Recherche en Economie Théorique et Appliquée (UMR CNRS 5113). Pendant plus de 10 ans il a été impliqué, dans le transfert technologique universitaire, au niveau régional, national et international, en étant chargé de mission, directeur-fondateur du service valorisation du PRES Université de Bordeaux, administrateur de l'Incubateur Régional, Président du Réseau C.U.R.I.E. (association nationale de la valorisation de la recherche publique). Sur le plan international, il a été invité à un séjour par l'Office du Transfert Technologique du NIH aux Etats-Unis, a servi d'expert auprès de l'OCDE dans le domaine des « patent pool » et aujourd'hui auprès de l'OMPI pour la mise en place de centre d'appui technologique. Il s'intéresse aujourd'hui à l'économie de l'innovation & l'industrie pharmaceutique avec un intérêt tout particulier pour le marché des médicaments orphelins. Mettant à contribution ses compétences en matière d'information brevet, il co-anime la plateforme de veille technologique & économique Viainno dédiée à l'analyse de l'environnement technologique des entreprises. Il enseigne le management de l'innovation, la veille technologique, et l'intelligence économique concurrentielle dans le secteur des biotechnologies et pharmaceutique, à la Faculté d'Economie, de Pharmacie, et des Sciences de la Vie de l'Université de Bordeaux.



Loïc Guillevin

loic.guillevin@cch.aphp.fr

Loïc Guillevin, Professeur de Thérapeutique à l'Université Paris Descartes, Interniste, Responsable du Centre de Référence Maladies Systémiques et Autoimmunes Rares (Vascularites et Sclérodermie). Il a participé à la création des centres de référence Maladies Rares. Il préside la Société Nationale Française de Médecine Interne et le Groupe Français d'Etude des Vascularites. Il préside aussi actuellement du Comité d'Evaluation des Innovations Technologiques (CEDIT) de l'AP HP.



Chrystel Jouan-Flahault

cjouan-flahault@leem.org

Chrystel Jouan-Flahault, médecin (Université Paris Descartes), titulaire d'un master en santé publique (Université Paris Sud) et d'un Executive MBA (HEC) ; lauréate de la Fondation nationale de Gérontologie. Après 4 ans d'exercice en épidémiologie à l'INSERM, Chrystel Jouan-Flahault a assuré, de 1989 à 1993, la direction du service de Biométrie et d'Epidémiologie des Laboratoires BMS-UPSA, en charge de l'élaboration des protocoles d'études, de la gestion des bases de données et de l'analyse statistique.

Depuis 1993 elle exerce la fonction de directrice médicale au sein du Leem, organe représentatif des entreprises du médicament opérant en France. Elle gère, à ce titre, les problématiques collectives des entreprises du médicament et représente ces entreprises auprès des pouvoirs publics, dans les domaines d'expertise scientifique concernant l'évaluation de l'efficacité et de la sécurité du médicament, ainsi que les aspects de santé publique et d'efficience qui leur sont liés.

Chrystel Jouan-Flahault est spécifiquement en charge, au Leem, du sujet des médicaments orphelins ; elle anime et fédère les actions conduites par le groupe «Maladies rares» qui réunit les différents acteurs concernés, associations de patients, chercheurs académiques et industriels.



Martin Krahn

martin.krahn@univ-amu.fr

Martin Krahn est Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier en Génétique Médicale, avec une activité de diagnostic et de recherche dans le domaine des myopathies, dans le Département de Génétique Médicale et l'unité mixte UMR910 INSERM-Aix Marseille Université, dirigés par le Professeur Nicolas Lévy au CHU de Marseille. Suite à une expérience de plusieurs années dans l'utilisation des analyses mutationnelles à haut débit pour des applications de recherche, il est actuellement impliqué dans la mise en place du séquençage à haut débit à visée diagnostique. Il co-dirige l'équipe Inserm «Myologie translationnelle» dont les principales thématiques sont le développement de nouvelles approches diagnostiques et thérapeutiques pour les myopathies.



Odile Kremp

odile.kremp@inserm.fr

Pédiatre, docteur en Santé publique de l'université de Nancy 1, la Pr. Odile Kremp a exercé différentes responsabilités hospitalières en néonatalogie et pédiatrie, au CHU d'Amiens puis à l'hôpital Saint-Antoine de l'Université Catholique de Lille. Habilitée à diriger des recherches en pédiatrie et santé publique, elle est professeure de pédiatrie depuis 1998 à la Faculté libre de Médecine de Lille, et professeure honoris causa de l'université médicale de Hanoi (Vietnam) depuis 2010.

De 2007 à 2008 elle a été responsable du projet Maladies rares à l'Institut de Veille Sanitaire. Fin 2008, elle devient chargée de mission pour le suivi du 1er Plan national Maladies rares au ministère de la Santé. En juin 2010, elle est nommée chef du bureau Maladies chroniques, cancers, vieillissement, et participe à l'élaboration du deuxième plan national Maladies rares 2011-2014.

Elle a pris à l'Inserm le 1er janvier 2012 la direction de l'US14 qui abrite Orphanet, base de données internationales sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Elle est membre du comité européen d'experts sur les soins trans frontaliers depuis 2012.



Paul Landais

paul.landais@parisdescartes.fr

Professeur de Santé Publique. Néphrologue. Chef du service de Biostatistique, Epidémiologie, Santé Publique et Informatique médicale du CHU de Nîmes. Equipe de recherche UPRES EA2415, Université Montpellier 1.

Cofondateur avec le Pr A. Fischer du programme international SCETIDE, Greffe de moelle dans les déficits immunitaires pour la Société européenne des Déficiences immunitaires (ESID) et pour l'EBMT (European group for Bone Marrow Transplantation).

Cofondateur du réseau national épidémiologie et information en néphrologie (REIN) pour la dialyse et la transplantation rénale.

Fondateur de CEMARA, plateforme partagée par 61 centres de référence maladies rares et leurs centres de compétences. Coordinateur de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR/BaMaRa), sous l'égide du ministère de la Santé. Co-coordonnateur avec le Pr S. Amselem et le Pr A. Clement du programme national RaDiCo pour le développement de cohortes maladies rares, sous l'égide du ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche et de l'Agence Nationale de la Recherche.



Anne-Sophie Lapointe

anne-sophie.lapointe@orange.fr

Anne-Sophie Lapointe est maman de cinq enfants dont deux atteints d'une maladie génétique rare (Vianney, décédé à 8 ans et Théophile aujourd'hui âgé de 12 ans). Confrontée tôt au deuil d'un enfant, elle s'engage résolument dans l'associatif (administrateur, puis vice-présidente et trésorière, enfin présidente de « Vaincre les Maladies Lysosomales »). Voulant nourrir sa réflexion, elle obtient un master 2 de recherche en éthique de la santé en 2011.

Elle poursuit aujourd'hui ce travail dans une thèse sur le rôle des associations dans la recherche concernant les maladies rares.

Elle intervient régulièrement en France et à l'étranger dans des colloques médicaux ou pour des cours aux jeunes étudiants de Paris V et de l'Institut Pasteur.



Patrice Layrac

patrice.layrac@gmail.com

Travaille depuis fin 2010 à la création, au « business plan » et au développement de Gen.Orph.

SANOFI de 1988 à 2009 : En 1988 création et direction de Sanofi en Turquie jusqu'en 2004. En 2005 direction de la filiale Belgique. De 2006 à 2008 direction de la filiale Russie et enfin direction de la filiale du Portugal de fin 2008 à juillet 2010.

Début de carrière chez Roussel-Uclaf pendant 12 ans à la division internationale, en charge de la Scandinavie et du moyen orient à la Division chimie fine (1977 à 1981), puis Directeur de zone Afrique du nord et Moyen Orient (1982 à 1985) à la division Pharmacie, et enfin Directeur du Marketing international pour les gammes Antibiotiques et Anti Inflammatoires (1985 à 1988).

Doctorat en Gestion et Economie de l'université de Paris Dauphine (1981), et IEP INSEAD (1993).



Denis Le Bastard

directeur@vml-asso.org

Directeur Vaincre les Maladies Lysosomales depuis 2004.



Nicolas Lévy

Nicolas.Levy@univmed.fr

Nicolas Lévy est Professeur en Génétique médicale et moléculaire. Il est Chef de service du Département de Génétique Médicale, Hôpital d'Enfants de la Timone – Marseille. Il est aussi Directeur de l'unité de recherche labellisée INSERM UMR_S 910 « Génétique médicale et génomique fonctionnelle », Faculté de Médecine – Marseille. En 2009, il prend la tête du GIS (Groupement d'intérêt scientifique) – Institut des Maladies Rares à Paris. En février 2012, il est nommé directeur de la Fondation maladies rares nouvellement créée.

Spécialiste de la génétique des maladies neuromusculaires et des laminopathies, son équipe a contribué à plusieurs réalisations importantes dans ces domaines.

Après avoir identifié la mutation LMNA à l'origine de la Progeria en 2003, ses efforts se sont portés sur l'identification de gènes et de mécanismes physiopathologiques associés à la Progeria et aux syndromes de vieillissement prématuré apparentés.

L'équipe de Nicolas Lévy a pu développer un essai thérapeutique européen monocentrique de Phase II pour les enfants Progeria à l'Hôpital de la Timone à Marseille, qui vient de s'achever.



Annie Lorence

Annie.LORENCE@ansm.sante.fr

Docteur en Pharmacie, je suis depuis octobre 2012 référente pour les Recommandations Temporaires d'Utilisation (RTU) à l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament (ANSM). Les RTU constituent un nouveau dispositif réglementaire issu de la loi du 29 décembre 2011 relative au renforcement de la sécurité sanitaire du médicament et des produits de santé. L'objectif des RTU est de sécuriser l'utilisation de médicaments en dehors du cadre de leur Autorisation de Mise sur le Marché (AMM) lorsqu'il existe un besoin thérapeutique non couvert et que le rapport bénéfice-risque est présumé favorable.

Je suis également la représentante française depuis juillet 2012 au comité des médicaments orphelins (COMP) à l'Agence européenne du médicament (EMA), responsable notamment de l'évaluation de la désignation médicaments orphelins (médicaments développés pour le traitement de maladies rares).

À l'agence du Médicament depuis 1994, j'ai occupé plusieurs postes notamment évaluatrice dans le domaine de la rhumatologie, de la pharmacovigilance, et adjointe au chef du département des médicaments à statut particulier (Autorisations Temporaires d'Utilisation, essais cliniques, préparations hospitalières).



Nizar Malhaoui

nizar.mahlaoui@nck.aphp.fr



Perrine Malzac

perrine.malzac@ap-hm.fr

- Praticien Hospitalier au sein de l'Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille
- Généticienne au sein du Département de Génétique Médicale dans le Laboratoire de Biologie Moléculaire
- Coordonnatrice de l'Espace Ethique Méditerranéen



Hicham Mansour

hicham.mansour@gmail.com

- Neuropédiatre et spécialiste en maladies métaboliques au Centre Hospitalier Universitaire de Saint George à Beyrouth – Liban, au SESOBEL et à l'Association Libanaise d'Aide Sociale pour le Handicap.
- Professeur Assistant en Pédiatrie clinique à l'Université de BALAMAND.
- Coordinateur du groupe de Neuropédiatrie à l'Association Libanaise de Pédiatres.
- Membre de la ligue Libanaise contre l'épilepsie.



François Meyer

f.meyer@has-sante.fr

François Meyer est diplômé de la Faculté de médecine de Montpellier (interne et chef de clinique, en endocrinologie-diabétologie et médecine interne).

De 1992 à 1997 il a travaillé dans le département R&D d'un laboratoire pharmaceutique international, comme 'medical advisor' puis 'group leader' pour l'oncologie.

En 1997, il rejoint l'Agence française du médicament (qui deviendra l'Afssaps, puis l'ANSM), comme adjoint au directeur de l'évaluation, chargé des affaires médicales. Il a été le premier représentant de la France au Comité des Médicaments Orphelins de l'EMA de 2000 à 2002. En 2002 il est nommé, à l'Afssaps, Directeur de l'évaluation médico-économique et de l'information scientifique, puis Secrétaire général de la Commission de la transparence (CT).

François Meyer rejoint la HAS dès sa création en 2005, avec la responsabilité de mettre en place la Direction en charge de l'Évaluation des technologies de santé (HTA, Health Technology Assessment). Il coordonne le regroupement des domaines majeurs de l'HTA, avec, en 2008, l'intégration de l'évaluation économique et de santé publique.

En juillet 2011, il est nommé Conseiller du Président de la HAS, JL Harousseau, responsable des relations internationales. Il assure la coordination de l'ensemble des projets et collaborations internationaux de la HAS, qui se situent dans le domaine de l'évaluation en vue du remboursement (HTA) ainsi que celui de la Qualité en santé la sécurité des patients.

François Meyer est membre du Board of Directors de la Société internationale pour le Health Technology Assessment (HTAi).



Joëlle Micallef

joelle.micallef@ap-hm.fr

Née en 1969, Joëlle Micallef obtient, à la Faculté de Médecine de Marseille son doctorat en médecine (Santé Publique) en 1999, son doctorat en Neurosciences en 2002, son Habilitation à Diriger les Recherches en 2004, son post doc (2011-2013) sur la Pharmacoepidémiologie : Evaluation de l'utilisation et du risque Médicamenteux.

Maître de Conférences Universitaires - Praticien Hospitalier en Pharmacologie Clinique à Aix Marseille Université depuis 2002, elle est impliquée dans de nombreux études cliniques d'envergure nationale ou internationale, au CIC-Unité de Pharmacologie Clinique et d'Évaluations Thérapeutiques au CHU Timone à Marseille.

Depuis environ 10 ans, elle s'occupe plus spécifiquement d'essais cliniques dans les maladies rares. C'est cette expérience qui l'a conduite à mettre en place OrphanDev en lien avec F-CRIN et la Fondation maladies rares. OrphanDev a pour objectif d'accompagner et d'aider tout acteur impliqué dans les thérapeutiques dédiées aux maladies rares afin d'optimiser leur développement (aide à la désignation de médicament orphelin par exemple) leur méthodologies, le recrutement des patients notamment et répondre ainsi aux spécificités des essais cliniques dans les maladies rares (<http://www.orphan-dev.org/>).



Alain Munoz

alainmunoz@sbd-fr.com

Alain Munoz est docteur en médecine, spécialiste en cardiologie et en anesthésiologie, et est titulaire d'une formation en management et finances (CRC, Jouy-en-Josas – IMD, Lausanne). Alain Munoz a commencé sa carrière comme interne des hôpitaux au CHU de Montpellier puis chef de clinique-assistant des hôpitaux (cardiologie). Il intègre ensuite la recherche de Sanofi, comme directeur du département cardiovasculaire, puis chef de projet pour la gamme cardiovasculaire - antithrombotiques avant d'être nommé vice-président en charge du développement international. Ultérieurement il rejoint le groupe Fournier en tant que vice-président en charge de la recherche et du développement, puis vice-président senior de la division pharmaceutique du groupe. Alain Munoz a en outre été membre du conseil scientifique de l'Agence Française du Médicament. Depuis 2000, il développe des activités indépendantes, notamment en matière d'investissement dans le secteur biopharmaceutique et est par ailleurs Venture Partners pour la Société Kurma. Au cours de sa carrière Alain Munoz a conduit le développement international de plusieurs médicaments, dont notamment Adenocard®, Plavix®, Cordarone®, Tricor™/Lipanthyl® et Esclim®. Il siège au conseil de plusieurs Sociétés cotées, Valneva, Zealand Pharma, Hybrigenics, Erytech.



Christel Nourissier

christel.nourissier@eurordis.org

Christel Nourissier est Secrétaire Générale d'EURORDIS, l'organisation européenne des maladies rares, qui rassemble aujourd'hui 447 associations de malades dans 43 pays. Elle est aussi une des fondatrices de l'Alliance Maladies Rares, en février 2000, et de Prader-Willi France, en 1996.

Tout en contribuant à plusieurs projets et à un réseau de recherche européen, elle a été responsable de deux conférences européennes en 2003 et 2005, pour faire connaître les maladies rares. Elle a participé à l'élaboration, au suivi et à l'évaluation du premier Plan National pour les Maladies Rares en France (2005-2008). Elle a travaillé, au nom d'EURORDIS, à la rédaction de la Communication de la Commission Européenne « Les maladies rares, un défi pour l'Europe » (2008) et à la Recommandation du Conseil pour l'adoption de Plans Maladies Rares (juin 2009). Elle est aujourd'hui membre du Comité Européen d'Experts sur les Maladies Rares, et conseillère du projet EUROPLAN. Elle a coordonné un groupe de représentants d'associations pour l'élaboration d'un second Plan National en France.

Elle est également membre d'une Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées.

Elle est la mère d'une jeune femme atteinte à la naissance du syndrome de Prader-Willi, dont le diagnostic n'a été porté qu'à l'âge de 16 ans au Canada, et qui vit aujourd'hui grâce à une prise en charge adaptée de sa maladie.



Annika Nowak

annika.nowak@ec.europa.eu

Juriste, spécialisée en droit de l'UE.

Diplômée de droit à l'Université Humboldt à Berlin, elle a effectué une formation juridique à la Cour d'appel. Au Parlement européen elle a travaillé comme conseillère politique d'une députée, spécialisée dans la sécurité alimentaire, la santé publique et de la politique de l'environnement.

En 2004, elle a joint la Commission européenne (DG SANCO) étant la coordonnatrice des relations avec le Parlement européen, avant de passer à la Direction de la Santé en 2009 pour travailler sur la directive sur l'application des droits en matière de soins de santé transfrontaliers.



Véronique Paquis

Veronique.Paquis@unice.fr

- PU-PH en Génétique Médicale
- Chargée de Mission à la DGRI, Ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche
- Chef du service de Génétique Médicale, Hôpital Archet 2, CHU de Nice
- Responsable de l'équipe « Génétique des pathologies mitochondriales » (IRCAN, CNRS UMR 7284/Inserm U1081/UNS)
- Coordonnateur du Centre de Référence des Pathologies Mitochondriales de l'enfant et de l'adulte



Samantha Parker

sparker@orphan-europe.com

Samantha Parker est directrice des affaires extérieures et des partenariats des maladies rares. Orphan Europe (Recordati Group) est un laboratoire pharmaceutique exclusivement dédié au développement de traitements pour les maladies rares. Samantha Parker est responsable de l'Orphan Europe Academy (www.orphan-europe-academy.com), un programme de formation unique pour lequel elle a par ailleurs récemment lancé une plateforme d'E-Learning sur les désordres métaboliques rares. Sa position implique également une collaboration étroite avec plusieurs réseaux européens de référence (ERN) : EPNET (porphyria-europe.org), EuroWilson (eurowilson.org) and E-IMD (e-imd.org) avec un soutien spécifique dans le recrutement pour leur développement de professionnels de santé, patients, industrie et experts réglementaires, dans la constitution de registres de patients, dans la rédaction de recommandations ou de mesures pour améliorer la qualité du diagnostic et la prise en charge des patients.

Samantha se consacre actuellement au rapprochement des registres académiques et industriels en vue d'améliorer la surveillance après mise sur le marché et de l'établissement de partenariats publics privés.

Samantha est membre du European Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD) et de l'International Rare Disease Research Consortium (IRDiRC).



Dominique Péton-Klein

Dominique.PETON-KLEIN@sante.gouv.fr

Dominique Peton-Klein, médecin de santé publique, a été nommée directeur de projet auprès du directeur général de l'offre de soins, chargée notamment du suivi et de l'évaluation du plan national maladies rares 2011-2014, par arrêté du Premier ministre et de la ministre des Affaires sociales et de la Santé en date du 8 juillet 2013. Dans ses fonctions précédentes, outre des fonctions de directions (DDASS, DRASS, ARH), elle a notamment été en charge de la gestion des risques et de la sécurité sanitaire, puis des politiques de santé et de protection sociale pour les personnes placées sous main de justice.



Christine Placet

cplacet@trophos.com

Christine Placet est diplômée d'Euromed (1987). Elle a rejoint Trophos en 2004, comme directrice administrative et financière, avant d'en prendre la présidence du directoire en mai 2012. Trophos est une entreprise biopharmaceutique qui développe des thérapies innovantes jusqu'à leur validation clinique dans des indications en neurologie et cardiologie qui n'ont pas encore de traitements efficaces. La société est basée à Marseille et a actuellement trois essais cliniques en cours.

Christine Placet a démarré sa carrière professionnelle comme auditeur financier chez Ernst & Young International (jusqu'en 1995) avant de prendre les rênes de la comptabilité pour le pôle France des sociétés de Gemplus (1995-1998). De 1999 à 2004, elle occupe le poste de directeur administratif et financier successivement dans 3 entreprises de secteurs différents : distribution, start up Internet, cabinet de conseil en ressources humaines, ayant en commun un fort développement, des recherches de financement et des opérations de haut de bilan.

Christine Placet est depuis juillet 2013 membre du Conseil d'Administration de France Biotech.



Frédéric Revah

frevah@genethon.fr

Frédéric Revah est directeur général de Généthon depuis 2010, où il apporte plus de 20 ans d'expérience dans l'industrie pharmaceutique et des biotechnologies, ainsi qu'en recherche académique.

Avant de rejoindre Généthon en janvier 2010, il a occupé le poste de Directeur Général de Sepal Pharma (oncologie), et a été Vice-Président « Drug Discovery » et Directeur Scientifique de la société CEREP de 1999 à 2007, ainsi que Directeur Général de sa filiale oncologie. Il a également été responsable du département Thérapie Génique du système nerveux et du département Neurochimie de Rhône-Poulenc Rorer (aujourd'hui Sanofi Aventis) de 1992 à 1998.

Frédéric Revah a débuté sa carrière comme chercheur associé statutaire à l'Institut Pasteur (de 1990 à 1992). Il a obtenu son doctorat à l'Institut Pasteur (Paris V) en 1991 et son diplôme d'ingénieur de l'Ecole Polytechnique en 1985.



Gilles Roche

gillesroche@free.fr

Gilles Roche, médecin, a exercé et enseigné en CHU pendant 10 ans (pédiatre et infectiologue), puis il a acquis environ 25 ans d'expérience de l'industrie pharmaceutique en France et à l'international (Sanofi, Rhône-Poulenc, Aventis, sanofi-aventis), pour tous les produits de l'entreprise et dans les métiers suivants: R&D (discovery), développement de produits (incluant les essais cliniques internationaux), pharmacovigilance, information médicale, affaires réglementaires, gestion de projets, brevets, business development, affaires publiques, lobbying. Il a notamment été vice-président de Rhône-Poulenc-Rorer.

En préretraite depuis 2006, le Dr Gilles Roche réalise actuellement des missions bénévoles dans des domaines variés :

- Administrateur de l'OTECI (association d'experts seniors bénévoles de l'industrie) et créateur de la délégation Languedoc-Roussillon de l'OTECI
- Administrateur de Méliès et membre de Sud Angels (réseaux de business angels en Languedoc-Roussillon)
- Co-fondateur et administrateur d'ICDD-SAS, une start-up de développement scientifique offrant services et produits à l'industrie
- Ex-Président d'Holobiosud, biocluster du LR

En tant qu'administrateur et membre du bureau d'EuroBioMed, pôle de compétitivité Santé de PACA et Languedoc-Roussillon, il coordonne l'organisation des Rencontres Maladies Rares du pôle, tous les 2 ans depuis 2009.



Pierre Sarda

p-sarda@chu-montpellier.fr

Fonctions :

- Chef du département de Génétique Médicale, clinique et chromosomique.
- Professeur des Universités et Praticien Hospitalier. Service de Génétique Médicale
- Président et Fondateur du réseau "Vivre avec une Anomalie du Développement en languedoc-Roussillon"

Titres :

- Doctorat d'Etat de Médecine 1981 Montpellier
- Chef de Clinique de l'Université de Montpellier 1983-1986
- Praticien Hospitalier Universitaire 1987-1991
- Professeur des Universités et Praticien Hospitalier 1992 Montpellier (CNU de Pédiatrie)
- Professeur des Universités et Praticien Hospitalier 1997 Montpellier (CNU de Génétique)

Spécialités et qualifications :

- Habilitation à la Direction de recherches 1991 Montpellier
- Diplôme d'Etudes Approfondies «Biologie et Santé» 1988 Montpellier
- Certificat d'Etudes Spécialisées de Pédiatrie 1986 Montpellier



Sabine Sarnacki

sabine.sarnacki@nck.aphp.fr

- Professeur de chirurgie pédiatrique exerçant à l'Hôpital Necker Enfants Malades à Paris
- Coordinatrice du Centre de Référence Maladie Rares sur les Malformations Anorectales et Pelviennes (MAREP), labellisé en Juin 2007
- Vice-Présidente Santé du Comité de Suivi du 2ème Plan National Maladie Rare (PNMR2) depuis Février 2011.



Annick Schwebig

Annick.schwebig@actelion.com

Annick Schwebig est Président Directeur Général d'Actelion Pharmaceuticals France depuis sa création en 2000, un laboratoire spécialisé dans le développement de médicaments pour les maladies orphelines. Elle s'est beaucoup consacrée au développement de partenariats avec les principaux acteurs français de la prise en charge de l'hypertension artérielle pulmonaire (experts scientifiques en pneumologie, médecine interne, cardiologie, dermatologie) ainsi qu'avec les associations de patients, afin de favoriser le diagnostic précoce de cette maladie rare et grave.

Précédemment Annick Schwebig était Vice-président de la Recherche Clinique et du Développement en Europe chez Bristol-Myers Squibb de 1993 à 2000. Ces années chez BMS lui ont permis d'élargir ses connaissances scientifiques notamment en cancérologie et dans le SIDA. En oncologie, elle a participé à des actions pédagogiques destinées au personnel soignant et aux femmes atteintes de cancer du sein ou de l'ovaire (« Parcours de femme »).

Elle est aujourd'hui Administrateur du LEEM, Président du Comité LEEM Biotechnologies, et Secrétaire Général d'ARIIS (Alliance pour la Recherche et l'Innovation des Industries de Santé) au sein du LEEM.

Elle occupe également le mandat d'Administrateur de la société Collectis, elle est membre élu de la Chambre de Commerce et d'Industrie de Paris et Secrétaire du Conseil d'établissement de ESCP Europe.



Laurence Tiennot-Herment

ltiennot@afm.genethon.fr

Présidente de l'AFM –Téléthon depuis 2003, présidente de l'Association Institut de Myologie depuis 2005, présidente de Génethon depuis 2009, présidente de l'Institut des Biothérapies des Maladies Rares depuis 2012, Administrateur du GIP Genopole depuis 2003, administrateur de la Fondation Maladies Rares depuis 2012, administrateur de la Fondation Imagine depuis 2007, gérante AFM Productions depuis 2004.

Révoltée par la maladie neuromusculaire qui frappe son fils, Laurence Tiennot Herment s'est engagée dans le combat associatif avec la volonté de « construire des remparts » contre cette maladie qui progresse inexorablement, jour après jour, et d'épargner ce fléau aux générations futures. Profondément attachée aux valeurs fondatrices de l'AFM, Refuser-Résister-Guérir, elle poursuit, avec l'appui des malades et de leurs familles, l'objectif que l'Association s'est fixé depuis 54 ans : vaincre les maladies neuromusculaires. L'urgence de la maladie, encore incurable à ce jour, et la fragilité du Téléthon doivent être les bases d'un militantisme fort et d'un état d'esprit de conquérants permanents, pour avancer plus vite dans les missions de l'Association, tout en développant une stratégie d'intérêt général pouvant bénéficier à l'ensemble des personnes concernées par les maladies rares. L'audace, l'anticipation, l'innovation et la rage de franchir de nouvelles frontières ont été - et doivent demeurer - les moteurs associatifs.



Nathalie Triclin

nathalie.triclin@orange.fr

Présidente Fondatrice de l'Association des Patients atteints de la Maladie de Fabry (APMF)

Vice Présidente de l'Alliance Maladies Rares Atteinte de la maladie de Fabry, Nathalie TRICLIN est Présidente Fondatrice de l'Association des Patients atteints de la Maladie de Fabry (APMF) depuis 2005.

Depuis 8 ans, elle n'a de cesse, en tant que Présidente de l'APMF, de défendre les personnes malades pour ne pas les laisser « seules face à la maladie ». Elle représente les personnes atteintes de la maladie de Fabry dans différentes institutions et groupes de travail.

Enfin, cela fait plus de 4 ans que Nathalie TRICLIN milite au sein de l'Alliance Maladies Rares, collectif créé le 24 février 2000 et fort aujourd'hui de plus de 200 associations de malades. Aujourd'hui Vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares, elle porte la voix de personnes atteintes de maladies rares en France afin de faire connaître et reconnaître ces maladies graves et invalidantes. Très active dans l'animation de ce collectif, elle préside notamment la Conférence EUROPLAN II qui ambitionne de dessiner les futurs axes des politiques maladies rares en France.



Jérémie Westerloppe

jwesterloppe@celgene.com

Economiste de formation, Jérémie Westerloppe a commencé sa carrière dans la recherche en économie de la santé au sein du CRESGE à Lille. Il a rejoint début des années 90 le laboratoire Ipsen pour y développer l'analyse économique. En 1996, il intègre le laboratoire Bristol-Myers Squibb en tant que Business Development Manager où il s'occupera tout particulièrement de projet de « licensing ». Il rejoindra l'équipe en charge des prix et accès au marché de la filiale française en 1999 puis intégrera le pôle européen pour s'occuper spécifiquement des aires thérapeutiques cardiovasculaire et métaboliques. En 2006, Il rejoint la R&D de Sanofi Aventis pour appréhender les stratégies prix des produits en développement.

En 2009 que Jérémie Westerloppe rejoint les laboratoire Celgene où au sein de la filiale française il est en charge des Affaires Economiques et Gouvernementales.



Martine Zimmermann

zimmermannm@alxn.com

Martine Zimmermann est actuellement Vice-Présidente Affaires Réglementaires Mondiales chez Alexion Pharma International. Elle est basée à Lausanne (Suisse). Martine a acquis une large expérience de plus de 20 ans dans l'industrie pharmaceutique internationale. Elle a occupé différentes fonctions au sein du centre de recherche et développement de Daiichi Pharmaceuticals à Tokyo (Japon) où elle a débuté sa carrière comme chercheur, des laboratoires Rhône-Mérieux (Lyon), d'Aventis Pharma (Paris) ainsi que des Laboratoires Servier (Paris) avant de rejoindre Alexion en 2009. Son expérience professionnelle couvre un large spectre d'activités telles que la recherche et développement de médicaments, les affaires réglementaires et la conformité aux bonnes pratiques cliniques. Martine est membre de l'EUCERD et pharmacien spécialisé en immunologie. Elle est diplômée de la faculté Louis Pasteur de Strasbourg (France).



À LA POINTE DE L'INNOVATION POUR LES MALADIES RARES

L'AFM-Téléthon mène, grâce aux dons 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.

► **34 essais** soutenus pour des **maladies rares** de la vue, de la peau, du cerveau, du sang, des muscles, du foie...

► **Plus de 300 programmes** de recherche et jeunes chercheurs soutenus par an.

► **L'Institut des Biothérapies des Maladies Rares : une force de frappe unique au monde** pour accélérer la mise à disposition des traitements pour les malades avec **4 laboratoires**, fondés et fortement soutenus par l'AFM-Téléthon, tous leaders internationaux dans leur domaine : **Généthon** et **Atlantic Gene Therapies** pour la thérapie génique ; **l'Institut de Myologie** pour le muscle et ses maladies ; **I-stem** pour les cellules souches.

► Produire les médicaments de demain

L'AFM-Téléthon est en capacité de produire ses propres médicaments innovants à travers **Généthon qui a reçu le statut d'établissement pharmaceutique en juin 2013**. Une première pour un laboratoire à but non lucratif créé par une association de malades et financé grâce à la générosité publique. Son centre de production, **Généthon Bioprod**, dispose de la plus grande capacité de production de médicaments de thérapie génique au monde.

► **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. 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.

L'AFM a œuvré pour que les maladies rares soient connues de l'opinion publique et reconnues par les acteurs politiques. **Aujourd'hui, LA PLATEFORME MALADIES RARES qu'elle soutient est un centre de ressources unique en Europe !**

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

LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS

6 ET 7 DÉCEMBRE 2013

sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR **TELETHON.FR**

*Appel gratuit depuis un poste fixe

RÉSUMÉS DES POSTERS

CENTRES DE RÉFÉRENCE ET DE COMPÉTENCE

N°1 - Présentation du centre de Référence des Malformations ORL rares.

Le service d'ORL et de chirurgie cervico-faciale pédiatrique de l'hôpital Necker Enfants-Malades, anciennement situé à l'hôpital Armand-Trousseau, est centre national de référence des malformations ORL rares (MALO) depuis 2007, et dépend du réseau CEMARA. Le centre de référence travaille en coopération avec 11 centres de compétence, répartis sur le territoire français. Leur mission est de diagnostiquer et de prendre en charge les malformations rares (liste non exhaustive) de l'oreille (aplasies majeure et mineure, malformations complexes du pavillon), du nez (atrésies, sténoses), de la bouche (malformations du voile), du pharyngo-larynx (sténose laryngée, diastème, laryngomalacie), ainsi que toutes les malformations branchiales latérales ou médianes (fistules, kystes). Le centre assure également la formation des parents d'enfants trachéotomisés afin de permettre leur retour au domicile dans des conditions optimales de sécurité (label Education Thérapeutique). Par ailleurs, la base de données CEMARA est constamment enrichie afin de faciliter la recherche clinique et génétique, et à terme d'homogénéiser et de codifier précisément les pratiques thérapeutiques. Environ 30% des consultations, hospitalisations, et interventions concernent des patients relevant du centre de référence. Le centre de référence a une activité de conseil et de recours à distance, nationale et internationale, ainsi qu'une mission d'expertise auprès d'un organisme humanitaire. Un site internet destiné au grand public et aux professionnels de santé est en ligne depuis 2010, et donne accès à des fiches d'information pour chaque pathologie prise en charge. *Nicolas Le Boulanger (Necker Enfants Malades)*

N°2 - Centre maladies rares MAREP pour les Malformations Ano-Réctales et Pelviennes rares : une prise en charge multidisciplinaire de l'incontinence fécale des patients.

Les malformations anoréctales (MAR) recouvrent une variété d'anomalies anatomiques, depuis la simple « imperforation anale » à l'association malformative complexe avec communication des filières digestives et urogénitales. D'autres malformations sont associées dans 60% des cas. Le traitement chirurgical permet de rétablir une filière anorectale perméable, mais dans les formes les plus sévères, ne restitue pas une véritable continence. Afin d'obtenir une propreté socialement acceptable, une prise en charge globale est nécessaire, dès la période post-opératoire et jusqu'à l'âge adulte. Le reconnaissance du centre MAREP spécifiquement dédié aux MAR et malformations pelviennes apparentées, a permis de développer un parcours de soins personnalisé offrant une prise en charge coordonnée entre les différents acteurs médicaux et paramédicaux. Cent-soixante quinze patients pédiatriques, nés entre 1995 et 2005, ont été pris en charge d'août 2008 à mai 2013. Une amélioration significative de la propreté a été observée dans 143/175 cas, avec disparition des souillures dans 46/143 cas et amélioration de la qualité de vie dans 160/175 cas. La labellisation du centre MAREP démontre l'importance de la prise en charge « médicale » de cette pathologie chirurgicale. La souillure fécale est un handicap social majeur, qui intéresse une sphère corporelle encore tabou. L'errance et l'isolement des patients sont encore importants, mais peuvent être améliorés avec le développement de réseaux de soins spécialisés.

Sabine Sarnacki (Hôpital Necker-Enfants Malades - Centre de Référence MAREP- Service de Chirurgie Pédiatrique)

N°3 - Intérêt de l'utilisation de la fiche e-santé SANOIA pour la prise en charge des maladies rares : l'expérience d'un centre de compétence.

Introduction : Les patients atteints de maladies rares souffrent au quotidien d'une méconnaissance par les acteurs du système de soin de ces pathologies. Le recours aux outils de e-santé pourrait permettre de faciliter l'accès aux informations nécessaires à leur prise en charge dans les situations d'urgence et/ou gérées à distance du centre référent, y compris lors de déplacements hors résidence ou à l'étranger. L'objectif de ce travail était de rapporter l'utilisation par ces patients d'une fiche e-santé dans leur vécu quotidien. Méthodes : SANOIA est une fiche e-santé gratuite et anonyme, disponible sur internet. Entièrement gérée par le patient, elle permet aux utilisateurs de suivre activement leur santé en stockant leurs données de santé et en bénéficiant d'informations personnalisées. Elle a été proposée dans un premier temps à des patients présentant des maladies rares susceptibles de se rendre à l'étranger. Par la suite, une collaboration entre le centre de compétence et SANOIA a permis de développer des services dédiés à une maladie rare (Purpura Thrombopénique Idiopathique ou PTI). Résultats : Nous rapportons d'une part, l'expérience du recours à la fiche SANOIA de premiers patients suivis dans le centre de compétence dans un contexte d'urgence à l'étranger et d'autre part les résultats de l'étude pilote prospective menée pour évaluer l'intérêt dans la « vraie vie » d'une version de la fiche dédiée au PTI en pratique courante. Cet outil, assimilable à un carnet de santé « moderne », devrait permettre d'optimiser la prise en charge des patients atteints de maladies rares, particulièrement dans certaines situations (premier recours, urgences, voyages...) en leur permettant de partager simplement et rapidement leurs informations médicales synthétiques avec une absolue garantie de confidentialité avec tous les intervenants de santé. *Laurent Chiche (CHU Conception-Centre Compétence PACA Ouest)*

N°4 - L'exemple d'un centre de référence maladies rares (CRMR) multi-sites (le CLAD-Ouest) s'intégrant dans une filière regroupant 8 CRMR labellisés pour les anomalies du développement et syndromes malformatifs (La FoCLAD). Dans le cadre du 1er plan maladies rares, 8 centres « anomalies du développement et syndromes malformatifs » ont été labellisés en France entre 2004 et 2007 pour répondre aux besoins des patients et de leurs familles. Une fédération réunit les 8 centres de référence sous le nom de FoCLAD (Fédération des Centres Labellisés « Anomalies du Développement »). Les pathologies concernées sont des syndromes malformatifs, plus ou moins associés à une dysmorphie et une déficience intellectuelle touchant aussi bien les enfants que les adultes. Le CLAD-Ouest associe les services de génétique clinique des CHU de Rennes, Brest, Angers, Nantes, Tours, Poitiers et le CH de Vannes (rattaché à Rennes). Il est coordonné à Rennes par le Pr Sylvie Odent. Les liens sont aussi très étroits avec le centre de compétence du Mans. Les praticiens de ces centres collaborent déjà depuis plusieurs années au sein du groupe de génétique de l'Ouest. Cette nouvelle organisation permet de faire face aux enjeux de recherche, de formation des professionnels de santé et d'information des familles. Ce travail en réseau se fait par le biais de visioconférences mensuelles et de projets de recherche communs. En effet, la rareté de ces anomalies les rend très difficiles à diagnostiquer. Le centre de référence nous permet de confronter nos avis et d'améliorer nos procédures de diagnostic et de prise en charge au sein d'une filière de soins alliant les médecins généralistes, les spécialistes, les soignants et les professionnels du milieu médico-social. *Sylvie Odent (CHU de Rennes)*

N°5 - Présentation du centre de référence pour la prise en charge des troubles du rythme héréditaires du CHU de Nantes.

Labellisé en 2004, le centre de référence pour la prise en charge des troubles du rythme héréditaires de l'Institut du thorax du CHU de Nantes, coordinateurs Pr Hervé Le Marec et Pr Vincent Probst, est organisé en réseau avec 19 centres de compétences (<http://www.chu-nantes.fr/cardiologie-les-centres-de-competence-en-france-28777.kjsp>). L'équipe est composée de 5 médecins cardiologues, une pharmacienne responsable des analyses moléculaires, une coordinatrice projet, 5 infirmières/attachées de recherche clinique et une secrétaire. La mission du centre de référence est d'améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rythmiques héréditaires en : - s'assurant que tous les patients bénéficient d'une prise en charge diagnostique, thérapeutique et préventive optimale - garantissant une information médicale claire aux patients et aux professionnels de santé par exemple en organisant une journée d'information et d'échange

destinée aux patients. - s'assurant que le dépistage familial est correctement réalisé - élaborant des projets de recherche. La prise en charge actuelle des troubles du rythme héréditaires est double, clinique et génétique. Dans le laboratoire de diagnostic génétique, le séquençage de l'ensemble des gènes identifiés dans ces pathologies est réalisé. Le centre de référence participe également à de nombreux programmes de recherche nationaux et internationaux en interaction avec deux équipes de l'unité INSERM 1087/CNRS 6291 dirigées par Jean-Jacques Schott et Richard Redon. Ces études ont permis le recrutement de larges cohortes de patients regroupées dans la biocollection «Génétique et biomarqueurs des pathologies cardiovasculaires, respiratoires et leurs facteurs de risques» comprenant 12723 échantillons. Les travaux de recherche portent sur l'identification des facteurs génétiques impliqués dans ces pathologies afin d'améliorer la compréhension des mécanismes physiopathologiques des maladies rythmiques héréditaires et améliorer la prise en charge clinique des patients et de leur famille. Des approches de séquençage à très haut débit sont utilisées pour analyser le génome des patients atteints de ces maladies rares. *Aurélien Thollot (CHU de Nantes)*

N°6 - « Urgences Angicodèmes » : astreinte nationale du Centre National de référence des Angicodèmes à Kinines.

Introduction : L'angioedème héréditaire (AEH) est une maladie rare qui peut engager le pronostic vital des patients par atteinte des voies aériennes supérieures (VAS). Il existe aujourd'hui des traitements spécifiques pouvant sauver les patients d'une asphyxie fatale pour peu que le diagnostic soit posé à temps et la prise en charge rapide. Nombreuses sont les demandes d'avis spécialisés pour la prise en charge et le diagnostic de ces angicodèmes. Le « CREAK » centre de référence national multi-sites, labellisé en 2006 dans le cadre du plan Maladies Rares a mis en place une astreinte téléphonique 24h/24. Méthode : recueil quotidien des appels téléphoniques reçus durant 6 mois. A chaque appel, fiche d'avis complétée avec les données suivantes : provenance des appels, types de service d'appel, nom et spécialité du médecin, diagnostic connu/non connu du patient, antécédents, anamnèse, type d'avis (1er ou 2ème recours, diagnostic, thérapeutique), décision thérapeutique. Résultats : 3 appels/jours en moyenne : 82 % provenant des services d'urgence ou de réanimation, 2 % de services d'obstétrique, 9% de médecins libéraux, appels issus de 40 départements français. Les diagnostics et avis comprennent pour 30% des AEH, 40% AE bradykiniques liés aux IEC, 20% d'urticaire chronique. Demande d'avis et prise en charge d'œdème des VAS pour 2 appels/3, décision d'un traitement spécifique dans 70% des cas. Décision d'une consultation à distance sur un des sites de référence ou de compétence dans 90% des cas. Conclusion : la mise en place d'un téléphone d'astreinte 24h/24 permet l'exercice quotidien de la télé-expertise à l'échelle nationale dans le cadre de la maladie rare. Il permet aux professionnels de santé de bénéficier de l'avis d'expert en direct pour la prise en charge de leurs patients, d'améliorer le service médical rendu quel que soit leur situation géographique sur le territoire national. *Isabelle Boccon-Gibod (CHU de Grenoble)*

N°7 - Recherche et mise en place de solutions efficaces dans le cadre du parcours de soins des patients atteints de pneumopathies interstitielles diffuses.

Introduction : Les pneumopathies interstitielles diffuses (PID) constituent un bon modèle des pathologies pulmonaires complexes et difficiles à prendre en charge (PID, BPCO, HTAP, asthme sévère). L'optimisation du parcours de soins devrait permettre aux patients de tirer le meilleur bénéfice des avancées scientifiques récentes (nouveaux traitements, nouvelles notions, nouvelles technologies) en tenant compte des contraintes économiques. Objectifs Concevoir et mettre en place un modèle de prise en charge coordonnée des patients par l'ensemble des professionnels de santé concernés (équipe de 1er recours, référent de proximité, centre expert), Méthodes En 2012 et 2013 ont été réalisés 1) une enquête téléphonique auprès de 1244 pneumologues exerçant en France métropolitaine 2) 24 entretiens individuels avec des pneumologues correspondants de centres experts sur 4 régions 3) 24 entretiens individuels avec des patients PID ou leur entourage sur les mêmes régions. Résultats Ces enquêtes ont mis en évidence des dysfonctionnements et des ruptures du parcours de soins. Les médecins expriment un important besoin d'information, de partage d'expériences et d'aide au diagnostic ; les patients souhaitent une meilleure information et la mise à disposition des meilleurs traitements. Il est apparu intéressant de développer un outil de discussion multidisciplinaire pour favoriser les échanges d'information entre les professionnels de santé impliqués dans la prise en charge des PID. Conclusion Ces premiers résultats ouvrent des perspectives intéressantes concernant l'amélioration de la coordination des soins et l'évolution des réseaux de santé en pneumologie. Les outils proposés doivent favoriser la qualité des soins, le bon usage des traitements, l'implication des acteurs, l'information et la formation, l'évaluation sanitaire et médico-économique, la mutualisation des moyens, l'inscription dans des plans nationaux et régionaux de santé, la constitution de bases de données, le développement de la recherche clinique et épidémiologique, l'établissement de partenariats publics et privé... *Vincent Cottin (Centre National de référence des maladies pulmonaires rares)*

N°8 - Prise en charge de la fibrose pulmonaire idiopathique en France : enquête de pratiques auprès de 1244 pneumologues.

Introduction : La fibrose pulmonaire idiopathique (FPI) est une maladie rare dont l'organisation de la prise en charge repose sur un Centre national de Référence (CR) et 9 Centres régionaux de Compétences (CC) pour les maladies pulmonaires rares. Objectifs Identifier les modalités pratiques et les réseaux de prise en charge de la FPI et identifier les besoins et possibilités d'amélioration, estimer la prévalence minimale de la FPI en France. Méthodes Une enquête a été menée entre décembre 2011 et février 2012 par les CR/CC auprès des 1244 pneumologues de France métropolitaine (sur 2682) ; 23 questions ont été posées par téléphone ou en ligne à ceux déclarant suivre au moins un patient atteint de FPI. Résultats Le taux de réponse a été de 48% ; 512 (41%) de l'ensemble des pneumologues suivaient au moins un patient atteint de FPI ; 35% des pneumologues suivaient leurs patients dans le cadre d'un réseau de soins organisé impliquant successivement les médecins généralistes, les pneumologues libéraux ou hospitaliers et leurs confrères expérimentés dans la FPI exerçant en hôpital universitaire ou dans les CR/CC ; 67% connaissaient les recommandations internationales. L'accès aux radiologues et anatomopathologistes expérimentés était limité en dehors de ce réseau. La prévalence des formes légères à modérées de FPI (58% des patients) a été estimée à 8,7/100000. Les principales attentes des pneumologues étaient une amélioration de la coopération entre les acteurs de la prise en charge, une aide au diagnostic précoce, des recommandations françaises de prise en charge, et la mise à disposition d'un traitement efficace. Conclusion La prise en charge de la FPI concerne une proportion élevée des pneumologues. Les réseaux de soins nécessitent d'être développés par les CR/CC. D'autres actions, notamment la publication de recommandations françaises actualisées, devront répondre aux attentes des pneumologues concernant l'aide au diagnostic et la définition des stratégies thérapeutiques. *Vincent Cottin (Centre National de référence des maladies pulmonaires rares)*

RÉSUMÉS DES POSTERS

Manyviews, Intellixir, ...). Par exemple, est mesuré la dynamique d'innovation, en comparant le flux de molécules brevetées, et le nombre de statuts de médicaments orphelins obtenus, ou sur le plan économique, les caractéristiques financières des entreprises. Nous mettrons en exergue les trajectoires qui se dessinent, et les principaux pôles scientifiques et économiques qui semblent les porter, et nous identifieront les acteurs et partenaires potentiels, académiques ou industriels, présent au niveau international. Avec une modélisation microéconomique, nous étudierons à l'avenir, le modèle d'affaires du médicament orphelin, et le partage de la valeur ajoutée entre industrie, patients & institutions publiques. *Philippe Gorry (Université de Bordeaux Montesquieu)*

OUTILS POUR LE FINANCEMENT

N°26 - Fonds d'amorçage de biothérapies innovantes pour les maladies rares.

L'AFM-Téléthon, association de malades et de parents de malades, et le Fonds National d'Amorçage dans le cadre du Programme d'Investissements d'Avenir, se sont associés pour créer le 1er fonds d'amorçage dédié aux biothérapies innovantes et aux maladies rares, dont la gestion est confiée à CDC Entreprises. Ce fonds d'un montant de 50 millions d'euros a pour objet d'investir au capital de sociétés nouvelles dont l'objet est de : - Favoriser les projets thérapeutiques visant à offrir aux patients atteints de maladies rares l'accès à des traitements innovants ; - Permettre l'émergence de traitement pour des pathologies fréquentes à partir d'innovations thérapeutiques développées pour ces maladies rares. Il vise prioritairement les thérapies innovantes pour les maladies rares dont la plupart ne disposent aujourd'hui d'aucun traitement curatif. Il inclut de nouvelles approches thérapeutiques dont certaines arrivent à un stade de maturité compatible avec le développement industriel : thérapie génique, thérapie cellulaire, modulation pharmacologique de l'expression des gènes, anticorps monoclonaux, protéines thérapeutiques et immunothérapies. Les investissements du fonds se feront principalement en France mais seront possibles aussi en Europe. Il ciblera les jeunes PME innovantes à fort potentiel de développement. Une attention particulière sera portée à ce que les entreprises aient pour objectif de développer leurs activités dans la perspective de mettre à la disposition des malades atteints de maladies rares des médicaments à un prix juste et maîtrisé. *Jean-Pierre Gaspard (AFM TELETHON)*

N°27 - Consortium Européen dédié aux Programmes de Recherche sur les Maladies Rares.

E-Rare est un ERA-Net dédié aux Programmes de Recherche sur les Maladies Rares. Initié en 2006 (E-Rare-1, 2006 - 2010) le projet est actuellement dans sa deuxième phase (E-Rare-2, 2010 - 2014) et bénéficie du financement de l'Union européenne via le 7ème Programme Cadre (FP7). La mission principale d'E-Rare est d'harmoniser et de construire un programme transnational de recherche sur les maladies rares.

Le Consortium d'E-Rare est composé de dix-sept agences de financement incluant : l'Allemagne, l'Autriche, la Belgique, l'Espagne, la France, la Grèce, la Hongrie, l'Italie, Israël, le Pays Bas, le Portugal, la Roumanie et la Turquie (avec la Pologne comme observateur) qui travaillent ensemble afin de capitaliser la synergie du financement conjoint de la recherche.

Depuis 2007 E-Rare a lancé 4 appels à projet transnationaux ouverts aux nombreuses thématiques et approches dans le champ de maladies rares. 475 projets multinationaux mobilisant plus de 1900 équipes de recherche européennes et des pays associés, ont été déposés. Les agences de financement de 6 (2007) puis de 10 (2009, 2011, 2012) pays participants ont financées 53 consortia pour un budget total de 37,5 M€. Il est important de souligner que le 4ème AAP d'E-Rare (JTC 2012) a été spécifiquement dédié aux projets de recherche menés par des jeunes chercheurs. Le but de cet AAP était d'encourager les jeunes chercheurs ambitieux à s'impliquer dans la recherche sur les maladies rares via la collaboration transnationale.

Enfin, E-Rare a récemment rejoint le Consortium Internationale de Recherche sur les Maladies Rares (IRDIRC) pour élargir ses activités liées à l'accélération du diagnostic et au développement de nouvelles thérapeutiques pour les maladies rares. IRDIRC regroupe des chercheurs et des organismes financeurs qui ont pour but de délivrer 200 nouvelles thérapies et des moyens pour diagnostiquer la plupart des maladies rares d'ici l'an 2020. *Daria Jukowska (Fondation maladies rares)*

N°28 - La Fondation maladies rares, modèle singulier de coopération scientifique pour une nouvelle approche de Santé et de Société.

La Fondation maladies rares est un modèle de coopération unique dédiée à la recherche sur les maladies rares. Co-fondée par des hôpitaux universitaires, des organismes de recherche et des associations de patients, elle a pour objectif de coordonner, fédérer et financer la recherche sur les maladies rares. Initiative du deuxième Plan National Maladies Rares, la Fondation est une structure privée d'intérêt général à but non lucratif. Avec une équipe située au cœur de la plate-forme nationale française pour les maladies rares, ouverte sur la scène internationale et complétée par sept représentants régionaux sur le terrain, la Fondation maladies rares est activement impliquée dans la promotion de l'excellence en recherche, via de nouvelles synergies et un continuum de compétences.

La Fondation maladies rares apporte un soutien financier à des projets innovants et stimule la coopération interdisciplinaire afin d'accélérer les innovations scientifiques, médicales et sociales au bénéfice des patients. Son engagement régional facilite l'évaluation des besoins et le développement de réseaux et de partenariats ciblés. La Fondation contribue aux politiques de recherche en santé publique à l'échelle nationale et à la promotion de la coopération internationale, afin de développer un nouveau modèle de santé et de société.

La Fondation a notamment lancé un premier appel à projets en sciences humaines et sociales avec pour objectif de disposer d'une meilleure connaissance de l'impact d'une maladie rare sur les différents aspects de la vie quotidienne des patients (travail, loisirs, vie affective et relationnelle) et de favoriser l'adaptation des pratiques et une amélioration de la prise en charge (annonce du diagnostic, prise en charge médico-sociale, etc.). Lancé fin 2012, cet appel a suscité 77 candidatures dont 37 ont été présélectionnées. Trois thématiques de recherche étaient couvertes par cet appel : (i) le parcours diagnostique ; la recherche du diagnostic, l'annonce et la prise en charge de la personne malade et de son entourage ; (ii) les nouvelles technologies en génétique ; conséquences sur l'information, la protection et la prise en charge des personnes malades ; (iii) le parcours éducatif, social et professionnel des personnes atteintes de maladies rares. Au total, 188 équipes ont été mobilisées, 45% des projets déposés ayant une association parmi les partenaires impliqués. Les porteurs de projets sont des laboratoires en sciences humaines et sociales (50%), des Centres de référence maladies rares (17%), des équipes hospitalières (17%), des équipes de l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM) (14%). Plus de douze domaines de recherche ont été représentés, notamment, par ordre de représentation : la psychologie, la sociologie, les sciences de l'éducation, l'anthropologie, les sciences du sport, la démographie, le droit, l'éthique, les sciences du langage, etc. *Roseline Favresse (Fondation maladies rares)*

ESSAIS CLINIQUES ET INFORMATION DES MÉDECINS

N°29 - Optimiser le recrutement des patients dans les essais cliniques maladies rares : une stratégie à anticiper.

Le recrutement des patients dans les essais cliniques est une problématique récurrente (Trewiek et al, 2011). Le recrutement des patients dans les essais cliniques s'adressant à des maladies rares représente un challenge au regard des spécificités de ces maladies : faible nombre de patients, hétérogénéité des patients, étiologie peu documentée... Anticiper ces difficultés grâce à l'élaboration d'une stratégie peut aider à les surmonter. Il existe des leviers méthodologiques pour faire face au faible nombre de patients. Un choix minutieux des critères de jugement peut influencer sur le nombre de sujets nécessaires. Les critères de jugement continus ou de substitution permettent de réduire le nombre de sujets nécessaires et/ou la durée de l'essai. Mais ces critères doivent être validés pour garantir la fiabilité des résultats de l'essai (Micallaf J, 2011).

Les plans d'expérience alternatifs et en particulier les méthodes adaptatives telles que l'essai séquentiel par groupes, la randomisation adaptative, le plan de retrait aléatoire... peuvent également réduire le nombre de sujets nécessaires et/ou la durée de l'essai (Cornu et al, 2013; Edward et al, 2013). Ces méthodes nécessitent toutefois une solide justification et une organisation anticipée pour la saisie des données en temps réel et les analyses intermédiaires.

Une stratégie de recrutement pour inclure suffisamment de patients peut être envisagée au travers : - des registres et bases de données épidémiologiques pour identifier et évaluer la population ciblée (Marc Dunoyer, 2011). - des centres experts pour identifier des investigateurs qualifiés et accéder aux patients. - des associations de patients pour surmonter les freins à la participation et identifier des participants. Enfin la mise en place d'un dispositif centralisant le recrutement des patients dans les essais multicentriques peut considérablement optimiser le recrutement. *Yolande Adjibi (OrphanDev)*

N°30 - OrphanDev, notre savoir faire pour optimiser les essais cliniques dans les maladies rares.

Grâce aux évolutions réglementaires et aux mesures incitatives de la dernière décennie, des équipes de recherche et des industriels du médicament très impliqués ont dessiné une véritable ère thérapeutique pour les maladies rares.

Un nombre croissant de désignations orphelines prometteuses est soumis aux autorités réglementaires (plus de 1000 produits, COMP 2013). Cependant le nombre de thérapies disponibles pour les patients reste décevant (68 médicaments orphelins disponibles, COMP 2013). Le développement de médicaments orphelins demeure un challenge en soit, la barrière de l'évaluation thérapeutique étant une des principales difficultés à surmonter.

Les spécificités des maladies rares (faible nombre de patients, hétérogénéité des patients, étiologie peu documentée et inexistence d'essais cliniques antérieurs...) s'ajoutent aux contraintes usuelles de l'évaluation thérapeutique, et constituent ainsi un fardeau logistique et méthodologique supplémentaire. Les starts-up, les petites compagnies ou les cliniciens peuvent difficilement surmonter ces difficultés par eux mêmes (Marc Dunoyer, 2011).

OrphanDev est l'unique structure en France et en Europe pouvant soutenir les industriels, les chercheurs et les cliniciens dans la conception et la réalisation d'essais cliniques pour les maladies rares, selon le principe de la recherche translationnelle. S'appuyant sur une longue expérience des essais cliniques et en particulier ceux pour les maladies rares depuis plus de dix ans, OrphanDev propose un soutien logistique et méthodologique personnalisé pour optimiser la conception et la réalisation de ces essais si spécifiques.

Ce soutien est assuré par des experts de la pharmacologie clinique et de l'évaluation thérapeutique. OrphanDev s'inscrit au cœur d'un dispositif national innovant de recherche (CoNGEPS, F-CRIN, la Fondation Maladies Rares) pour accélérer l'accès des patients à l'innovation thérapeutique. *Yolande Adjibi (OrphanDev)*

N°31 - Préparations hospitalières : Comment mieux informer les professionnels de santé et les malades ?

Introduction : L'Établissement Pharmaceutique des Hôpitaux de Paris (EHPH, AP-HP) développe, fabrique et met à disposition dans les établissements de santé français, des médicaments indispensables non fabriqués par l'industrie pharmaceutique, médicaments orphelins ou formes adaptées à la pédiatrie ou à l'usage hospitalier. La plupart d'entre eux ont un statut de préparation hospitalière (PH). Alors que l'information sur les spécialités avec AMM se fait par des documents validés par l'ANSM (RCP, notice), il n'existe pas pour les PH de documents d'information validés par l'ANSM et toute information risque d'être qualifiée de publicité, répondant alors à des restrictions réglementaires. L'objectif de ce travail est d'étudier selon quelles modalités l'information sur les PH pourrait être améliorée dans une optique du meilleur usage pour les malades. Matériel et méthodes - Pour chaque PH (72 au livret des médicaments EPHP), élaborer des Fiches d'Utilisation Thérapeutique (FUT) structurées comme le RCP, et des Fiches de Bon Usage (FBU). Faire valider ces FUT et FBU par des experts cliniciens de terrain. - Diffuser ces fiches aux demandeurs d'information, professionnels et usagers. - Intégrer les FUT, FBU et recommandations cliniques le cas échéant dans les sites intranet et internet de l'EHPH. Résultats - Sur 72 PH du livret, 46 ont des FUT et/ou des FBU. - Juillet 2012 à juin 2013 : 806 réponses ont été apportées aux demandes d'information de professionnels en France, dont 102 envois de FUT. Ces demandes concernaient 34 PH. - Toutes les FUT et FBU avec recommandations ANSM ou HAS quand elles existent, ont été intégrées dans les projets de site intranet et internet destiné aux professionnels et au public. - Au plan réglementaire, nous sommes en attente de l'avis de l'ANSM sur les informations mises à disposition dans le site internet. Conclusion - Discussion L'activité d'informer sur les médicaments, quel que soit leur statut, prescrits et dispensés aux malades est un devoir des professionnels de santé. Promouvoir leur bon usage pour optimiser le rapport bénéfice/risque est indispensable aux plans éthique et clinique. C'est pourquoi la réglementation sur l'information sur les PH devrait explicitement favoriser sa diffusion. *Marie-Caroline Husson (EHPH AGEPS)*



La DIRECCTE Languedoc-Roussillon

Une direction régionale de l'Etat, au service des entreprises, des salariés et des acteurs socio-économiques



La DIRECCTE Languedoc-Roussillon, Direction Régionale des Entreprises, de la Concurrence, de la Consommation, du Travail et de l'Emploi, est dotée de compétences pluridisciplinaires et transversales.

Née de la fusion de 7 services régionaux issus des ministères chargés de l'économie, du travail et de l'emploi, la DIRECCTE met en œuvre, dans ses domaines, l'intervention globale et cohérente de l'Etat sur le territoire régional. Elle est placée, à ce titre, sous l'autorité du Préfet de région (sauf pour les actions d'inspection du travail).

Elle est l'interlocuteur économique et social unique de l'Etat, des entreprises et des acteurs socio-économiques : chefs d'entreprise, salariés, partenaires sociaux et territoriaux, demandeurs d'emploi et consommateurs.

Elle est présente auprès des entreprises à chaque étape de leur évolution, accompagne leur création, leur développement et les aides à gérer les ressources humaines et les compétences.

La DIRECCTE LR est composée d'un échelon régional structuré en 3 pôles couvrant 3 domaines d'intervention et de 5 Unités Territoriales, pour assurer le développement économique des entreprises et du territoire en garantissant : le respect des normes d'ordre public et le fonctionnement loyal et sécurisé des marchés, le développement d'un dialogue social de qualité ainsi que l'insertion et la protection des publics les plus fragiles.

1 Unité Régionale composée du :

► Pôle T : Politique du Travail en charge :

- de l'Inspection du Travail
- de l'amélioration de la qualité du travail (santé, sécurité, lutte contre les discriminations, la précarité et le travail illégal..)
- des relations sociales (développement du dialogue social, des institutions représentatives du personnel..)
- du contrôle de la formation Professionnelle

► Pôle 3^E : Entreprises, Economie, Emploi en charge :

- du développement et accompagnement des entreprises
- de l'Innovation et recherche
- du développement de l'emploi et accompagnement des salariés
- du développement des compétences des actifs salariés, demandeurs d'emploi et travailleurs indépendants
- de l'accès et retour à l'emploi des demandeurs d'emploi et des publics fragiles
- de la gestion des fonds européens

► Pôle C : Concurrence, Consommation, Métrologie et Répression des Fraudes en charge :

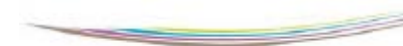
- de la régulation concurrentielle
- de la protection économique et sécurité des consommateurs
- de la métrologie

Un service Performance et Ressources à vocation interne chargé des fonctions supports

5 Unités Territoriales Départementales, services opérationnels de proximité de la DIRECCTE pour relayer les actions des pôles T et 3^E au plus près des usagers.

Pour le pôle C cette mission relève des directions dédiées à la protection des populations.

Pour tout contact et renseignement à la DIRECCTE, vous pouvez appeler au 04.30.630.630



Organisation du congrès

RARE 2013 / Colloquium Paris

13-15 rue de Nancy
75010 Paris – France
Tél : 01 44 64 15 15
Fax : 01 44 64 15 16
Email : rare2013@clq-group.com

Lieu / Horaires

Corum

Esplanade Charles de Gaulle
34000 Montpellier
Tel: 04 67 61 67 61
www.enjoy-montpellier.com

Entrée des participants côté
Esplanade Charles de Gaulle

28 novembre 2013 de 9h à 19h
29 novembre 2013 de 9h à 18h30

Conférences : Auditorium Einstein niveau 0
Tables rondes : Auditorium Einstein niveau 0
Ateliers : Salles Sully 1, 2, 3, Auditorium Einstein et Joffre 5.
Exposition : Joffre 1 niveau 1

**Accueil des participants tous les jours
à partir de 8h : Joffre 1 niveau 1**

Exposition

RARE 2013 vous accueille sur un espace d'exposition de 1100 m2 dans les salons Joffre 1/2/3 - Niveau 1 au Corum.

Entreprises, structures académiques et associations de patients sont réunis sur un même espace unique dédié aux échanges et à la convivialité.

Vous pourrez rencontrer les acteurs-clé des maladies rares sur les stands et contact desks pendant tout la durée de l'événement, les 28 et 29 Novembre.

Les pauses et déjeuners se tiendront également sur l'espace d'exposition.

Dîner de Gala RARE 2013

Jeudi 28 Novembre à partir de 19h

Faculté de médecine de Montpellier

2 Rue de l'École de Médecine
34000 Montpellier

Dotée d'un patrimoine exceptionnel, la faculté de médecine, datant du XIIème siècle, est la plus ancienne en exercice dans le monde. Rabelais, Chaptal ou encore Gui de Chauliac y ont marqué son histoire notamment dans le jardin des plantes, jardin botanique le plus ancien de France.

Cette visite vous fera découvrir les lieux, successivement monastère bénédictin fondé au XIVe siècle, palais épiscopal puis école de santé. Le guide vous emmènera ensuite au coeur d'un lieu exceptionnel: le conservatoire d'Anatomie.

Cette visite sera suivie d'un cocktail puis d'un dîner à la faculté de médecine.

Tarif : 65 € HT

Nombre de places limitées.

Pour toute inscription au dîner, veuillez envoyer un email à e.renard@clq-group.com ou vous présenter à l'accueil. Les inscriptions au dîner se feront dans la limite des places disponibles.

Intervenants

La régie de l'auditorium Einstein (accès depuis le niveau 0) et son équipe technique sont disponibles pour vous accueillir pendant l'événement (modifications sur le support, vérification du support...). Si vous n'avez pas transmis votre présentation avant l'événement aux organisateurs, nous vous remercions de vous présenter en régie la veille de votre présentation, ou au plus tard la demi-journée précédant votre intervention.

Nous vous rappelons que votre présentation doit être réalisée avec le logiciel PowerPoint (édition 2007), les supports acceptés sont les clés USB uniquement. En aucun cas votre présentation ne pourra être réalisée avec votre ordinateur personnel. Nous vous remercions de vous assurer au préalable de la compatibilité et bonne qualité de lecture de votre présentation avec un PC (si vous travaillez sur Mac notamment).

Numéros utiles

Aéroport International Montpellier - Méditerranée :

Tél : 04 67 20 85 00

www.montpellier.aeroport.fr/

Navette Aéroport (Ligne 120) - Gare routière :

Tél : 04 67 92 01 43

Taxis de l'Aéroport

Réservez votre taxi par téléphone :
04 67 20 65 29

Taxi Montpellier

Tél : 04 67 100 000

Gare SNCF de Montpellier Saint Roch :

Place Auguste Gibert - BP 51238
34011 Montpellier cedex 1

Renseignements : 36 35 (0,34 Euros / min)

www.gares-en-mouvement.com/accueil.php?gare=frmpl&langue=fr
www.voyages-sncf.com

Transports de l'Agglomération de Montpellier (TAM) :

Tél : 04 67 07 61 00

www.montpellier-agglo.com/tam/

Office du tourisme de Montpellier

30, Allée Jean de Lattre De Tassigny
34000 MONTPELLIER, France
Tél : 04 67 60 60 60
www.ot-montpellier.fr

PASS 2 JOURS RARE 2013

CATÉGORIE	€ HT
Non-membres	400 €
Membres Eurobiomed	300 €
Institutionnels / Laboratoires de Recherche	250 €
Association de patients / Étudiants	75 €
Interne / Chef de clinique	75 €



NOTES

Merci à tous nos sponsors, partenaires et soutiens.

Avec le soutien de :



Silver sponsors :



Sponsors :



En partenariat avec :



Médias :

