

Corum

MONTPELLIER, FRANCE
26 ET 27 NOVEMBRE 2015

rare 4 2015

Les rencontres Eurobiomed des Maladies Rares

LES MALADIES RARES :
QUELLES ATTENTES ET
QUELS ENJEUX POUR LA SOCIÉTÉ ?

4^{ÈME} ÉDITION

Programme

Contacts :

EUROBIOMED - Caroline Morel
caroline.morel@eurobiomed.org
www.eurobiomed.org

COLLOQUIUM
rare@clq-group.com
www.rare2015.com

rare 4 2015
est organisé par :





Because every patient has the right to expect treatment

Winner of the 2014 Prix Galien France for Rare Diseases and the Pilule d'Or Prescrire 2014





Accélérer l'innovation et les entreprises de la filière santé

Médicament
Diagnostic et imagerie
Dispositif médical
E-santé

Eurobiomed accompagne et propose des solutions dédiées aux chercheurs et aux entreprises de la filière santé pour les aider à innover, à se financer, à se développer. Avec près de 250 membres, Eurobiomed est un des principaux réseaux industriels européens de la filière en Europe.

Services aux adhérents :

- Mise en réseau
- Identification de partenaires
- Evènements scientifiques et Business

Accompagnement et financement de projets de R&D :

- Veille
- Accès aux financements régionaux, nationaux et européens
- Accompagnement au montage, au financement et à la gestion de projet

Accompagnement individuel des entreprises :

- Accompagnement stratégique
- Levée de fonds
- Mise en conformité réglementaire
- Industrialisation et commercialisation
- Internationalisation

Eurobiomed

8, rue Sainte-Barbe
13001 Marseille - France
Tél : +33 (0)4 91 13 74 65
contact@eurobiomed.org

**EUROBIOMED est le Pôle de compétitivité santé
des régions Provence-Alpes-Côte d'Azur
et Languedoc-Roussillon**

www.eurobiomed.org



Je suis heureux, en tant que Président du pôle de compétitivité santé Eurobiomed de vous réunir autour de la 4ème édition des Rencontres Eurobiomed pour les maladies rares.

La mobilisation d'Eurobiomed pour renforcer l'innovation autour de ces pathologies est constante depuis 10 ans car nous sommes convaincus qu'ensemble, entreprises, chercheurs, cliniciens, associations de malades, investisseurs, décideurs de la santé nous pouvons développer et trouver des traitements pour les patients souffrant de ces maladies.

Le tissu industriel et académique de notre territoire est fortement impliqué pour la recherche de nouveaux outils de diagnostics et de nouveaux traitements pharmacologiques pour apporter des solutions aux patients.

Eurobiomed soutient ainsi les 60 entreprises membres du pôle, essentiellement des TPE, et le tissu académique qui développent des produits et services pour que les innovations d'aujourd'hui contribuent

demain à la qualité de vie des malades atteints de ces maladies rares. Les deux dernières années ont été marquées, au niveau mondial, par l'arrivée sur le marché de nouveaux traitements et de nouveaux diagnostics : c'est une bonne nouvelle pour tous : patients, chercheurs, cliniciens et industriels qui œuvrent ensemble au quotidien.

Face à ce défi, nous poursuivrons nos efforts pour permettre à de nouveaux projets de recherche et de développement d'avancer et de se financer.

Je vous remercie de votre présence et remercie l'ensemble des partenaires, financeurs, et membres de nos comités scientifiques et d'organisation qui contribuent au succès de RARE.

Je vous souhaite un excellent RARE 2015 !

Xavier TABARY

Président du pôle Eurobiomed



© Jean-Marie Huron pour EUROBIOMED

En 2015, la cause des maladies rares s'est considérablement développée.

Les dernières années se sont articulées autour des grandes priorités du PNMR2 : structurer des filières « maladies rares », rendre opérationnelles des plateformes de diagnostic biologique et des banques de données si indispensables, améliorer la prise en charge des malades (médicamenteuse et autres), améliorer l'information et sa diffusion, développer la R&D pour de nouvelles solutions, développer les partenariats, conforter le rôle leader de la France, etc.

Mais y a-t-il une limite à ce que la Société est prête à faire pour les défis posés par les maladies rares ?

C'est dans cette perspective, et dans le contexte de cette forte mobilisation, que les débats et les rencontres RARE 2015 s'inscrivent. La tonalité donnée cette année est exprimée dans la formule «Les maladies rares : quelles attentes et quels enjeux pour la société ?»

La quantité de ressources humaines et financières pouvant être allouées à ces problématiques dépend de la volonté nationale de consacrer plus ou moins d'efforts, au milieu d'autres arbitrages. Encore ne suffit-il pas d'allouer des ressources importantes, encore faut-il que les stratégies soient bonnes et les actions efficaces.

Rendez-vous donc pour parler de tout cela lors de la 4ème édition de ces rencontres bisannuelles organisées par le pôle Eurobiomed.

En souhaitant le meilleur succès à RARE 2015, 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

Eurobiomed

Président du Comité d'Organisation de RARE 2015

Eurobiomed est soutenu par :



Rares lorsqu'elles sont considérées de manière isolée, les 7 000 maladies rares recensées à ce jour affectent plus de 36 millions de personnes en Europe, et près de 3 millions en France. A ce titre, elles constituent un enjeu majeur de santé publique, et un réel défi sociétal, scientifique, économique et technique. Seules une volonté politique forte, démontrée par deux Plans nationaux (PNMR), et supportée par la mobilisation de l'ensemble des acteurs, ont permis des avancées notables, mais encore insuffisantes, en matière de recherche, de diagnostic et de prise en charge des malades.

Afin de poursuivre efficacement notre action au service des patients, mais aussi d'envisager l'avenir et les défis posés à notre modèle, des échanges permanents entre les acteurs de la communauté des maladies rares sont indispensables. Faciliter ces échanges, offrir un lieu de rencontres et de partenariats unique, tels sont la philosophie et le cœur de la mission de RARE, dont la 4ème édition aura lieu en novembre 2015.

Christian DELEUZE

Président - Genzyme SAS & Polyclonals
Co-Président du comité scientifique de RARE 2015

Les maladies rares concernent environ 5% des individus, soit 2 à 3 millions de français et près de 25 millions d'européens. La France a été pionnière dans ce domaine, avec l'émergence de 2 Plans nationaux de santé sur les maladies rares, grâce notamment au soutien des associations de patients concernés, et avec la labellisation de 132 centres de référence. La compréhension de la physiopathologie de ces maladies rares a permis des avancées sur l'étiologie des maladies communes et a ouvert des pistes d'innovations thérapeutiques. Grâce à une collaboration académique et industrielle, de nouveaux médicaments ont pu voir le jour dans ce domaine. Des questions se posent aujourd'hui au niveau de la société sur la place et l'intégration des patients atteints de maladies rares, ainsi que sur le modèle économique pour la prise en charge de ces maladies. Ce sont là les points forts de RARE 2015.

Pr Didier LACOMBE

Fédération Française de Génétique Humaine
Co-Président du comité scientifique de RARE 2015



S O M M A I R E

- P. 7 → Comités
- P. 8 → Synopsis
- P.10 → Plan de l'exposition
- P.13 → Conférences
- P.15 → Tables rondes
- P.18 → Ateliers
- P. 21 → Présentations d'entreprises
- P. 27 → Posters
- P. 30 → Rencontres B to B
- P. 31 → Événements satellites
- P. 32 → Biographies des Intervenants
- P. 55 → Résumés des posters
- P. 62 → Informations pratiques



COMITÉ SCIENTIFIQUE

Co-présidents : **Christian DELEUZE** (Genzyme SAS & Polyclonals) et **Didier LACOMBE** (Fédération Française de Génétique Humaine)

→ **Associations de malades**

Alain DONNART (Alliance Maladies Rares) - **Christophe DUGUET / Hélène MONTANT** (AFM Téléthon) - **Anne-Sophie LAPOINTE / Delphine GENEVAZ** (VML) - **Thomas SANNIÉ** (AFH) - **Jean LAFOND** (Vaincre la Mucoviscidose) - **Christel NOURISSIER / Virginie HIVERT** (Eurordis)

→ **Institutions**

Marie-José AUGÉ-CAUMONT (USPO et Présidente du Collège de la Pharmacie) - **Benoît BARTEAU** (BPI France) - **Olivier BLIN** (OrphanDev) - **Roseline FAVRESSE** (Fondation Maladies Rares) - **Bénédicte GARBIL** (Commissariat Général à l'Investissement) - **Gilles ROCHE / Caroline MOREL** (Eurobiomed) - **Sylvie PAULMIER BIGOT** (LEEM) - **Véronique PAQUIS** (Ministère de la Recherche) - **Dominique PETON KLEIN** (DGOS) - **Ana RATH** (Orphanet) - **Christelle RATIGNIER** (CNAM)

→ **Scientifiques et cliniciens**

Brigitte CHABROL (Société Française de Pédiatrie) - **Valérie HANDWEILER** (CHRU Montpellier) - **Didier LACOMBE** (Fédération Française de Génétique Humaine) - **Marc LAMBERT** (AP-HM)

Centres de Référence :

Claude DESNUELLE (CHU Nice) - **Hélène DOLLFUS** (CHU Strasbourg) - **Christian HAMEL** (CHRU Montpellier) - **Luc MOUTHON** (APHP) - **Pierre SARDA** (CHRU Montpellier)

→ **Entreprises**

Zeina ANTOUN (GSK) - **Astrid BAUMANN** (Biomarin) - **Neil BERNARD** et **Christian DELEUZE** (Genzyme) - **Antoine BERNASCONI**

(Orphan Europe/Recordati) - **Christian CAUSSÉ** (SOBI) - **Antoine FERRY** (CTRS) - **Sylvain FORGET** (Nassysane) - **Philippe GREDY** (LFB) - **Karim KEDDAD / Armel de GOUVELLO** (Shire) - **Patrice LAYRAC** (Angels Santé) - **Vanessa MALIER** (Kurma) - **Samantha PARKER** (Lysogene) - **Catherine RAYNAUD** (Pfizer) - **Annick SCHWEBIG** (Actelion) - **Jérémy WESTERLOPPE** (Celgene) - **Martine ZIMMERMAN** (Alexion)

COMITÉ D'ORGANISATION

Président : **Gilles Roche** (Eurobiomed)

Trias ASTERIOU (Montpellier Méditerranée Métropole) - **Marie Dominique BELLAMY** (Office du tourisme) - **Rodolphe BOURRET / Jamila OUMAH** (CHRU Montpellier) - **Marc CRITON / Sophie CHEBANIER** (AxLR) - **Patrick FAURE** (SATT SE) - **Roseline FAVRESSE** (Fondation Maladies Rares) - **Valérie GIBERT** (CHU Nîmes) - **Luc-André GRANIER** (Advicenne Pharma) - **Jacques MERCIER** (Université de Montpellier) - **Olivier NEGRE** (Alliance Maladies Rares) - **Florence ROBERT** (AFM Téléthon LR) - **Gilles ROCHE / Caroline MOREL** (Eurobiomed) - **Thierry ROUSSET / Adeline FONBONNE** (DIRECCTE) - **Christian SIATKA** (Ecole de l'ADN) - **Marion THURMES / Isabelle AUBERT** (Région LR)

SYNOPSIS

JEUDI 26 NOVEMBRE

Rencontres B to B

8h / NIVEAU 1 JOFFRE	ENREGISTREMENT ET OUVERTURE DU HALL D'EXPOSITION
8h - 9h NIVEAU 1 JOFFRE	ACCUEIL DES PARTICIPANTS, CAFE D'ACCUEIL ET VISITE DE L'EXPOSITION
9h - 9h15	INTRODUCTION
AUDITORIUM EINSTEIN	Christian DELEUZE (Genzyme), Didier LACOMBE (Fédération Française de Génétique Humaine), Xavier TABARY (Président de Eurobiomed)
9h15 - 9h35	CONFÉRENCE INAUGURALE
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Point sur le 2ème Plan National Maladies Rares</i> Hélène DOLLFUS (CHRU Strasbourg)
9h35 - 10h35	TABLE RONDE N°1
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Etat des lieux après 10 ou 15 ans d'actions pour les maladies rares</i> Animateur : Didier LACOMBE (Fédération Française de Génétique Humaine) Christian COTTET (AFM Téléthon), Hélène DOLLFUS (CHRU Strasbourg), Sylvain FORGET (Nassyane), Didier LACOMBE (Fédération Française de Génétique Humaine), Christel NOURISSIER (Eurodis), Ana RATH (Orphanet), Nathalie TRICLIN (APMF)
10h35 - 11h NIVEAU 1 JOFFRE	PAUSE - VISITE DE L'EXPOSITION ET POSTERS
11h - 11h20	CONFÉRENCE PLÉNIÈRE N°1
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>La France a eu un rôle moteur, peut-elle faire mieux pour l'avenir ?</i> Ségolène AYME (INSERM US 14)
11h20 - 12h30 AUDITORIUM EINSTEIN	PRÉSENTATIONS FLASH D'ENTREPRISES GENZYME, PFIZER France, ORPHAN EUROPE, SHIRE, AMATSI, INSERM TRANSFERT, LFB, CYTEL
12h30 - 14h NIVEAU 1 JOFFRE	DEJEUNER BUFFET ET VISITE DE L'EXPOSITION ET DES POSTERS
14h - 15h30 NIVEAU 1 JOFFRE	ATELIERS en parallèle
Atelier A1 SULLY 1	<i>Déficience intellectuelle et maladies rares : quelles perspectives pour la prise en charge et les traitements ?</i> Coordonnateur : Pierre SARDA (CHRU Montpellier) Bilgi ANCEL (IME La Salette), Caroline DEMILY (CH Le Vinatier, Lyon), Omar KHWAJA (Roche), Murielle POHER (UNAPEI), Pierre SARDA (CHRU Montpellier)
Atelier A2 SULLY 2	<i>Mise en place des filières maladies rares : quelles sont les clés de la réussite ?</i> Coordonnateur : Claude DESNUELLE (CHU Nice) Claude DESNUELLE (CHU Nice), Laure DRUETTA (Genzyme), Viviane VIOLLET (Alliance Maladies Rares)
Atelier A3 SULLY 3	<i>Errance diagnostic : comment informer et accompagner le malade ?</i> Coordinatrice : Anne-Sophie LAPOINTE (Vaincre les Maladies Lysosomales) Antoine BAROUKY (Shire), Thomas HEUYER (Maladies Rares info services), Anne-Sophie LAPOINTE (Vaincre les Maladies Lysosomales), Laurence OLIVIER-FAIVRE (filère Handirare)
Atelier A4 AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Le mécanisme de l'évaluation et de la fixation des prix des médicaments orphelins est-il adapté ?</i> Coordonnateur : Neil BERNARD (Genzyme) Neil BERNARD (Genzyme), Antoine BERNASCONI (Orphan Europe), Christophe DUGUET (AFM-Téléthon)
15h30 - 16h30	TABLE RONDE N°2
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Impact sociétal des nouvelles technologies de connaissance du génome</i> Animateur : Gert MATTHIJS (Université de Leuven) Didier LACOMBE (dépistage néonatal), Nicolas LEVY (Aix Marseille Université et AP-HM), Sylvie PAULMIER-BIGOT (LEEM), Frédéric REVAH (Généthon), Emmanuelle RIAL - SEBBAG (Aix Marseille Université)
16h30 - 16h50	CONFÉRENCE PLÉNIÈRE N°2
AUDITORIUM EINSTEIN	<i>Evaluation des médicaments dans les maladies rares</i> LOIC GUILLEVIN (PARIS DESCARTES)
16h50 - 17h20	PRÉSENTATION DE 3 POSTERS SÉLECTIONNÉS DIRECCTE, MONTPELLIER MÉDITERRANÉE MÉTROPOLÉ, RÉGION LANGUEDOC-ROUSSILLON
17h20 - 18h NIVEAU 1 JOFFRE	VISITE DE L'EXPOSITION ET POSTERS

VENDREDI 27 NOVEMBRE

Rencontres B to B	8h / NIVEAU 1 JOFFRE	ENREGISTREMENT ET OUVERTURE DU HALL D'EXPOSITION
	8h - 8h30 NIVEAU 1 JOFFRE	ACCUEIL DES PARTICIPANTS, CAFE D'ACCUEIL ET VISITE DE L'EXPOSITION
	8h30 - 9h30	TABLE RONDE N°3
	AUDITORIUM EINSTEIN	<p>Cohortes, registres, bases de données : quelles évolutions nécessaires ? comment mettre de l'ordre ?</p> <p>Animateur : François MEYER (Haute Autorité de Santé) Zeina ANTOUN (GSK), Rémy CHOQUET (BNDMR), Jean DONADIEU (registre national histiocytose/ registre national neutropénies / MARIH), Laure JAMOT (RADICO), François MEYER (Haute Autorité de Santé), Thomas SANNIE (Association Française des Hémophiles)</p>
	9h30 - 10h30	TABLE RONDE N°4
	AUDITORIUM EINSTEIN	<p>Réalité et pérennité du modèle économique des maladies rares</p> <p>Animateur : Christian DELEUZE (Genzyme) Bruno DETOURNAY (CEMKA EVAL), Christian DELEUZE (Genzyme), Christophe DUGUET (AFM-Téléthon), Jean-Yves FAGON (CEPS), Valérie HANDWEILER (CHRU Montpellier)</p>
	10h30 - 11h AUDITORIUM EINSTEIN	PAUSE - VISITE DE L'EXPOSITION ET POSTERS
	11h - 12h AUDITORIUM EINSTEIN	RESTITUTION DES ATELIERS A1 et A4
	12h - 13h30 NIVEAU 1 JOFFRE	DEJEUNER BUFFET - VISITE POSTERS
	13h30 - 13h50	CONFÉRENCE PLÉNIÈRE N°3
	AUDITORIUM EINSTEIN	<p>La révolution technologique des objets connectés et son impact sur la prise en charge des maladies rares</p> <p>Séverine LEMELLE (iHealthLabs)</p>
	13h50 - 14h50	TABLE RONDE N°5
	AUDITORIUM EINSTEIN	<p>Le médicament orphelin est-il en danger en tant que médicament développé dans les règles de l'art?</p> <p>Animateur : Antoine FERRY (Laboratoires CTRS) Serge BRAUN (AFM Téléthon), Antoine FERRY (Laboratoires CTRS), François MEYER (HAS), Jean POUGET (AP-HM)</p>
	14h50 - 15h50	TABLE RONDE N°6
	AUDITORIUM EINSTEIN	<p>Quelles sont les responsabilités de la société vis-à-vis des personnes atteintes de maladies rares ?</p> <p>Animateur : Gilles ROCHE (Eurobiomed) Brigitte CHABROL (Aix Marseille Université), Pierre LE COZ (philosophe, espace éthique méditerranéen), Anne Sophie LAPOINTE (Eurordis), Vololona RABEHARISOA (sociologue - Mines-Paris Tech), Martine ZIMMERMAN (Alexion Pharma International)</p>
15h50 - 16h AUDITORIUM EINSTEIN	CONCLUSIONS DES RENCONTRES RARE 2015	
16h - 16h15 NIVEAU JOFFRE 1	VISITE DE L'EXPOSITION	

Programme en date du 2 novembre 2015, sujet à modifications

PLAN DE L'EXPOSITION

LE CORUM – ESPACE JOFFRE – NIVEAU 1

EXPOSANTS



STANDS

- 1 ▶ Eurobiomed
- 2 ▶ Genzyme
- 3 ▶ Shire
- 4 ▶ GATC Biotech
- 5 ▶ Stratégie Santé
- 6 ▶ Callimédia / Espace interviews RARE 2015
- 7 ▶ Helixio
- 8 ▶ Orphan Europe
- 9 ▶ Pfizer
- 10 ▶ Cytel

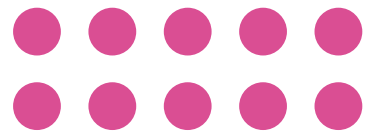


POINTS CONTACTS

- A ▶ Creapharm
- B ▶ Sobi
- C ▶ PC Pal
- D ▶ Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)
- E ▶ Amatsi
- F ▶ Venn Life Sciences
- G ▶ Ceps
- H ▶ SATT AxLR
- I ▶ AIF, Pierre Fabre Health Care, Pierre Fabre Avene
- J ▶ Orphan Dev
- K ▶ Alliance Maladies Rares
- L ▶ Réseau VADLR (Vivre avec une Anomalie du Développement en Languedoc Roussillon)

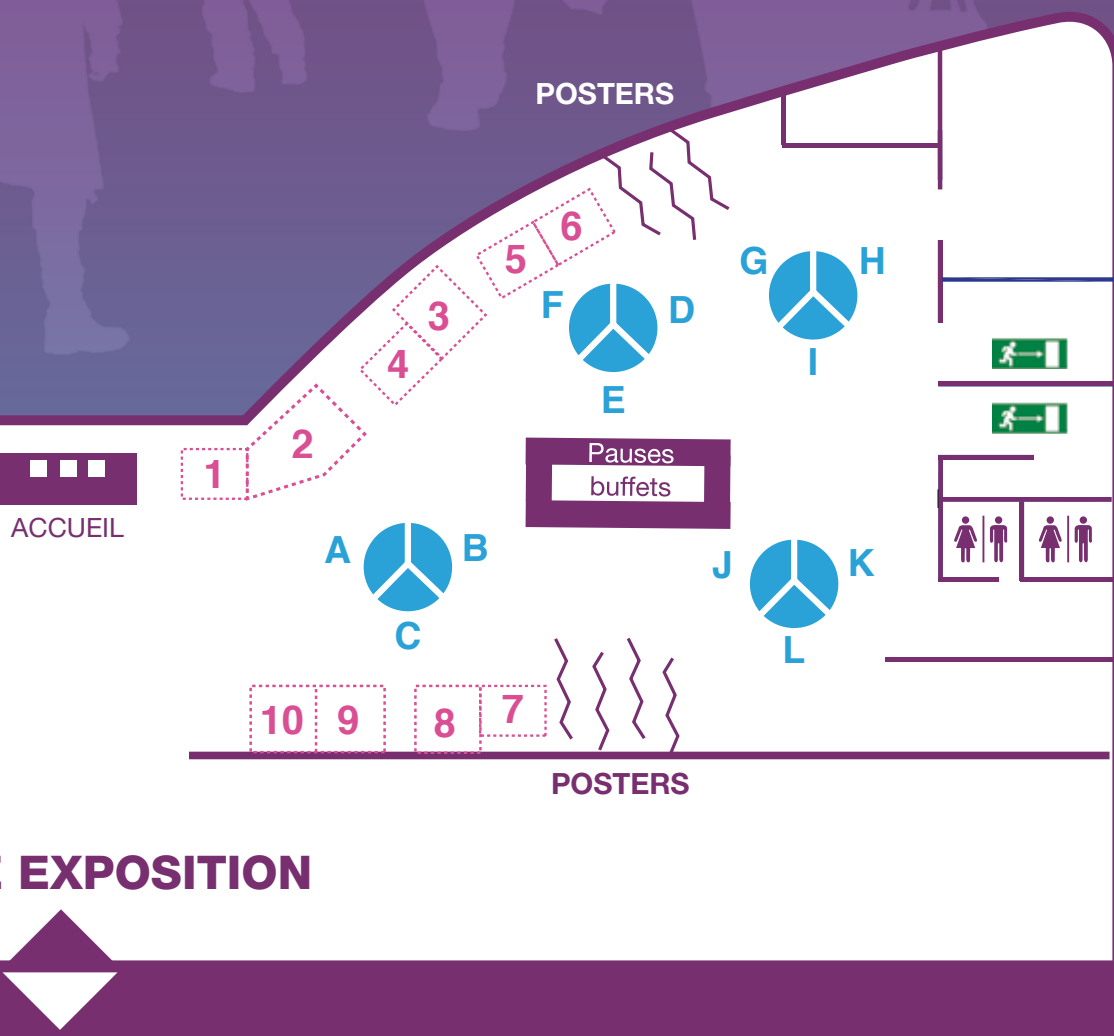
RENCONTRES B to B

Vestiaires



Pauses
buffets

ENTRÉE





3S-en-LR

Les thérapies innovantes et ciblées - Diagnostic : une priorité de la Région Languedoc-Roussillon

Le domaine des *thérapies innovantes et ciblées - Diagnostic* fait partie des 7 domaines d'innovation retenus par la Région dans le cadre de la stratégie de spécialisation intelligente (3S pour smart specialization strategy). Bénéficiant d'atouts différenciants à l'échelle européenne et d'un important potentiel d'excellence régional, ce domaine est une priorité d'investissement en matière d'innovation pour les prochaines années. Les activités ciblées dans la feuille de route sont les interventions non médicamenteuses, les biomarqueurs, le diagnostic médical et les thérapies innovantes et ciblées.

La qualité de la recherche dans le secteur Bio-Santé en Languedoc-Roussillon 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), une Plate-Forme Mutualisée d'Innovation (PFMI) dénommée Kyomed, pour des solutions e-santé au service du patient.

La Région accompagne et finance l'ensemble de la chaîne de l'innovation dans ce secteur stratégique, depuis la « paillasse » 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,...)
- Soutien aux structures d'interfaces et de réseaux : Transferts LR, Pôle EuroBiomed, Bioméridiès, Swelia, EuroMédiag, Cancéropole Grand Sud Ouest,...
 - Dispositifs d'accompagnement à la création d'entreprises innovantes : Languedoc-Roussillon Incubation, SATT AxLR, Synersud, CREALIA,...
- 83 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 et soutient dans le cadre du CPER les projets : Initiative Biomarqueurs et Diagnostic en Languedoc-Roussillon (IBDLR), BionanoImagingFoundry (BNIF) et le centre des Programmes de Prévention Santé et des Soins de Support (CEPS).

**Depuis 2004, la Région a ainsi consacré plus de 80 M€
au financement du Pôle Bio-Santé RABELAIS.**

JEUDI 26 NOVEMBRE

Conférence Inaugurale

9H15
9H35Point sur le 2ème Plan
National Maladies Rares

Hélène DOLLFUS (CHRU Strasbourg)

La France a été pionnière dans la structuration de le domaine des maladies rares , en étant le premier pays de l'Union Européenne à se doter d'un plan national (PNMR1) en 2005 (création des Centres de référence CR, centres de compétence, lien recherche/clinique) avec un champ d'interventions large, puis un second plan à partir de 2011 (PNMR2) . Un des enjeux majeurs du second plan (2011/2014) est de consolider les acquis du PNMR1 et d'assurer une prise en charge la plus adaptée possible. La création des filières de santé maladies rares en est une mesure fondamentale. La révision du processus de labellisation des CR et le suivi de leurs activités avec un nouveau référentiel d'évaluation des CR et un rapport d'activité annuel permet de mieux suivre les évolutions. Les bases de données renforcées et nationales (BNDMR) sont aussi un enjeu majeur. La création de la Fondation maladies rares, effective en février 2012, vise notamment à impluser le développement des activités de recherche. Un programme original d'appels à projets dans le domaine de la recherche translationnelle a été développé par la DGOS et l'ANR (PRTS). Le PNMR2 a permis d'implémenter rapidement la mise en place du séquençage moyen débit sur le territoire (développement des « Panels ») et participe activement à la mission séquençage pilotée actuellement par AVIESAN. Le PNMR2, dont une prolongation de 18 mois a été obtenue, est actuellement en cours d'évaluation par le HCSP et le HCERES ; les rapports seront remis d'ici quelques semaines et permettront d'établir un socle pour nourrir les réflexions sur l'avenir.

Conférence Plénière n°1

11H
11H20La France a eu un rôle
moteur, peut-elle faire mieux
pour l'avenir ?

Ségolène AYME (INSERM US 14 - Paris)

La France est considérée partout dans le monde comme le pays qui a pris le plus d'initiatives en faveur des malades atteints de maladies rares et mis en place un plan d'action doté d'un budget bien avant tout autre pays. Les expérimentations de la France servent maintenant de modèle ce dont nous ne pouvons que nous réjouir. Les initiatives les plus emblématiques, vues de l'étranger, sont (1) la mise en place de centres de références nationaux et de centres de compétences régionaux à partir d'appels d'offre et d'un processus de sélection transparents ; (2) le système d'ATU qui est le système le plus élaboré et le plus ancien en Europe, permettant un accès précoce aux innovations thérapeutiques ; (3) le développement d'outils d'information pour les professionnels, les malades et leur entourage au travers d'Orphanet et de Maladies Rares Info Services ; (4) la création d'Eurodis et de l'Alliance Maladies Rares. Les initiatives du 2ème plan sont peu connues car celui-ci n'a jamais été publié en anglais. Vues de France, les réussites sont celles reconnues par tous, mais quelques échecs sont aussi à mettre au bilan. (1) Les cartes d'urgences étaient une bonne initiative mais mal gérée et mal budgétée ; (2) Les protocoles nationaux de diagnostic et de soin étaient également un projet phare enterré par une méthodologie trop lourde ; (3) La création d'une section « maladies rares » du comité national des registres étaient une nécessité et il a bien fonctionné mais il vient de disparaître avec la restructuration de la politique des registres ; (4) Une BNDMR a été prévue mais n'est toujours pas une réalité et le plan général de développement n'est pas public. De même sa coordination avec RADICO et les registres maladies rares est très en de ça de ce qui est souhaitable ; (5) L'organisation de l'offre de tests, en particulier génétiques, prévue dès le premier plan, n'a jamais vraiment vu le jour en dehors des initiatives professionnelles et les financements sont mal assurés ; (6) La coordination des financements de la recherche telle que pratiquée pendant le premier plan a bien fonctionné mais son transfert à la fondation maladies rares ne garantit plus qu'il s'agit réellement d'une coordination des acteurs. La place de la Fondation Imagine dans le dispositif national est peu lisible ; (7) L'observatoire des médicaments orphelins que beaucoup appelaient de leurs vœux n'a jamais vu le jour ce qui empêche des discussions basées sur les faits dans un secteur sujet à de fortes tensions médico-économiques ; (8) Il n'y a plus de lieu de débat entre parties prenantes ce qui est pourtant la condition de base pour une optimisation des collaborations et une coordination entre acteurs. On peut donc mieux faire en particulier dans cinq secteurs : (1) celui de la génération de données maladies rares, (2) celui de l'organisation de l'offre de tests génétiques, (3) celui de la coordination entre acteurs et celui de la participation de la France aux grandes initiatives européennes.

CONFÉRENCES

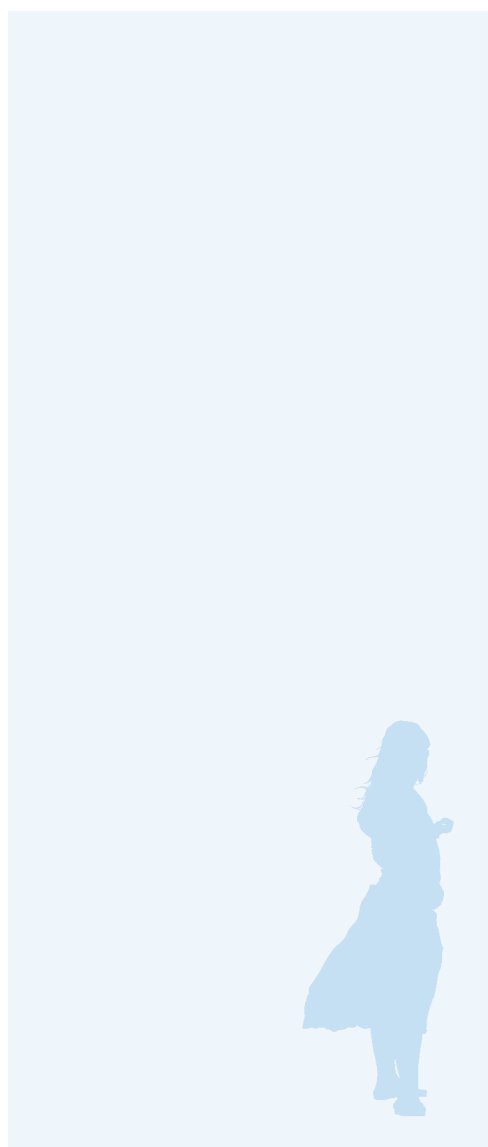
JEUDI 26 NOVEMBRE

Conférence plénière n°2

16H30
16H50

Evaluation des médicaments dans les maladies rares

Loïc Guillevin (Paris Descartes)



VENDREDI 27 NOVEMBRE

Conférence plénière n°3

13H30
13H50

La révolution technologique des objets connectés et son impact sur la prise en charge des maladies rares

Séverine LEMELLE (iHealthLabs)

Leader mondial de la santé connectée, iHealth fabrique et distribue des produits de santé innovants qui permettent à l'utilisateur de mieux comprendre les signaux de son corps. Cliniquement validés par les normes médicales les plus exigeantes, les produits iHealth se connectent aux smartphones IOS et Android.

Tensiomètres, glucomètres, balances d'analyse corporelle, oxymètre de pouls, tracker d'activité et de sommeil, forment aujourd'hui un écosystème complet.

Grâce à l'application iHealth MyVitals, les patients peuvent analyser et suivre leurs données de santé à domicile et les partager avec leur médecin.

Grâce à l'application iHealth Pro, les médecins peuvent créer des fiches patients, prendre les mesures des données de santé de leurs patients lors de la consultation et lier leur compte avec celui de leur patient pour suivre leur patient à distance.

Avec les dispositifs médicaux connectés, le médecin peut suivre à distance son patient et l'ensemble de ses paramètres de santé (tension artérielle, saturation en oxygène, poids, rythme cardiaque, activité physique).

La relation soignant/soigné est améliorée et la médecine devient prédictive, préventive et surtout personnalisée.

JEUDI 26 NOVEMBRE

Table ronde n°1

9H35
10H35

Etat des lieux après 10 ou 15 ans d'actions pour les maladies rares

Animateur : *Didier LACOMBE (Fédération Française de Génétique Humaine)*

Intervenants : *Christian COTTET (AFM-Téléthon) - Hélène DOLLFUS (CHU Strasbourg) - Sylvain FORGET (Nassysane) - Didier LACOMBE - Christel NOURISSIER (Eurordis) - Ana RATH (Orphanet) - Nathalie TRICLIN (APMF).*

- Quel bilan du Plan National Maladies Rares n°2 ?
- Quelles avancées permises par les PNMRs et quelles insuffisances d'un point de vue des patients ?
- Quelles avancées sur les médicaments permises par les PNMRs d'un point de vue des industriels ?

Table ronde n°2

15H30
16H30

Impact sociétal des nouvelles technologies de connaissance du génome

Animateur : *Gert MATTHIJS (Université de Leuven)*

Intervenants : *Didier LACOMBE (Fédération Française de Génétique Humaine) - Nicolas LEVY (Aix Marseille Université et AP-HM) - Sylvie PAULMIER-BIGOT (LEEM) - Frédéric REVAH (Généthon) - Emmanuelle RIAL-SEBAG (Aix Marseille Université)*

- Le séquençage à haut débit offre une chance formidable pour promouvoir le diagnostic chez les patients avec des maladies rares
- La France doit-elle suivre l'exemple de l'Angleterre, et séquencer 100.000 génomes à l'interphase de la recherche et la clinique ?
- Sinon, comment introduire ces technologies dans la santé publique, au profit des patients ?
- L'idée vit que – dans 10 ans – tous les nouveaux-nés seront séquencés à la naissance. Est-ce raisonnable, souhaitable, est-ce que la société est prête pour cela ?

TABLES RONDES

VENDREDI 27 NOVEMBRE

Table ronde n°3

8H30
9H30

Cohortes, registres, bases de données : quelles évolutions nécessaires ? Comment mettre de l'ordre ?

Animateur : François MEYER (Haute Autorité de Santé)

Intervenants : Zeina ANTOUN (GSK) - Annick CLEMENT (RADICO) - Rémy CHOQUET (Banque Nationale de Données Maladies Rares) - Jean DONADIEU (registre national histiocytose/ registre national neutropénies / MARIH) - François MEYER (Haute Autorité de Santé) - Thomas SANNIE (Association Française des Hémophiles).

Table ronde n°4

9H30
10H30

Réalité et pérennité du modèle économique des maladies rares

Animateur : Christian DELEUZE (Genzyme)

Intervenants : Bruno DETOURNAY (CEM-KA EVAL), Christian DELEUZE (Genzyme), Christophe DUGUET (AFM-Téléthon), Jean-Yves FAGON (CEPS) - Valérie HANDWEILER (CHRU Montpellier).

Les thématiques abordées recouvriront notamment les notions suivantes :

- L'impact sociétal et économique des maladies rares : quels coûts réels pour la prise en charge de ces maladies, y compris en l'absence de traitement ? Quels outils développer pour appréhender l'impact positif (gains de santé, emploi, réduction des dépenses de santé) de la mise au traitement d'un patient ?
- L'enjeu du consentement collectif de la société à financer de manière pérenne les interventions en santé : le financement de la recherche, du diagnostic et du traitement des maladies rares est-il toujours un enjeu de santé publique de nos pouvoirs publics, dans un contexte budgétaire contraint ?
- Perspectives européennes et internationales : quels programmes et financements européens pour encourager le développement et la structuration d'activités de recherche, de diagnostic et de soins dans les maladies rares ?

Table ronde n°5

13H50
14H50

Le médicament orphelin est-il en danger en tant que médicament développé dans les règles de l'art?

Animateur : *Antoine FERRY (Laboratoires CTRS)*

Intervenants : *Serge BRAUN (AFM Téléthon) - Antoine FERRY (Laboratoires CTRS) - François MEYER (Haute Autorité de Santé) - Jean POUGET (AP-HM).*

- L'impact des contraintes réglementaires post AMM sur la mise à disposition des médicaments orphelins et sur le prix de ces derniers
- Le non-respect des directives européennes par certains états membres sur la notion d'exclusivité commerciale le plus souvent au détriment de la qualité.
- L'impact de ces deux points sur la dynamique de recherche et développement des équipes académiques et sur les partenariats industriels
- Quelles solutions sont envisageables pour remédier à ces problématiques ?

Table ronde n°6

14H50
15H50

Quelles sont les responsabilités de la société vis-à-vis des personnes atteintes de maladies rares ?

Animateur : *Gilles ROCHE (Eurobiomed)*

Intervenants : *Brigitte CHABROL (Aix Marseille Université) - Pierre LE COZ (philosophe, espace éthique méditerranéen) - Anne Sophie LAPOINTE (Eurordis) - Vololona RABEHARISOA (Mines-Paris Tech) - Martine ZIMMERMAN (Alexion Pharma International).*

- Le critère de rareté est-il finalement si pertinent, pour une prise en compte par la collectivité différente de celle des autres sortes de maladies ?
- D'une manière générale, comment peut-on définir ce qu'est vraiment (ou devrait être) la responsabilité de la société vis-à-vis des maladies rares ?
- Les ressources mises en jeu par la société sont-elles suffisantes ? et sont-elles bien adaptées ?



JEUDI 26 NOVEMBRE

Atelier A114H
15H30**Déficiência intellectuelle et maladies rares : quelles perspectives pour la prise en charge et les traitements ?****Coordonnateur :** *Pierre SARDA (CHRU Montpellier)***Intervenants :** *Bilgi ANCEL (IMEND La Sallette) - Caroline DEMILY (CH Le Vinatier, Lyon) - Omar KHWAJA (Roche) - Muriel POHER (UNAPEI) - Pierre SARDA (CHRU Montpellier)*

- Les objets connectés utilisés dans la prise en charge de rééducation sur tablettes tactiles (sans thérapeute)
- La remédiation cognitive (avec thérapeute)
- Les thérapeutiques spécifiques (projets mis en place par Roche dans l'X-fragile et la trisomie 21)

Atelier A214H
15H30**Mise en place des filières maladies rares : quelles sont les clés de la réussite ?****Coordonnateur :** *Claude DESNUELLE (CHU Nice)***Intervenants :** *Claude DESNUELLE (CHU Nice) - Laure DRUETTA (Genzyme) - Viviane VIOLLET (Alliance Maladies Rares).*

- Raccourcir le délai au diagnostic, harmoniser les pratiques et les examens diagnostiques par la formation, la communication et le décloisonnement.
- Améliorer les parcours de soins dans une prise en charge globale et en coordination de l'ensemble des acteurs impliqués.
- Assurer l'égalité d'accès aux soins et aux traitements. Eviter le déplacement de la personne atteinte mais déplacer l'information sur son lieu de prise en charge.
- Inciter à une recherche clinique et fondamentale translationnelle collaborative aux niveaux national et européen.

Atelier A3

14H
15H30

Errance diagnostic : comment informer et accompagner le malade ?

Coordonnatrice : Anne-Sophie LAPOINTE (Vaincre les Maladies Lysosomales)

Intervenants : Antoine BAROUKY (Shire) - Thomas HEUYER (Maladies Rares info services) - Anne-Sophie LAPOINTE (Vaincre les Maladies Lysosomales) - Laurence OLIVIER-FAIVRE (filrière Handirare).

- De quelle errance parlons-nous ? Une errance car le diagnostic pour une maladie déjà connue a trop tardé ou une errance car la maladie n'a pas encore de nom ? Quelles en sont les impacts humains pour la personne malade et ses proches ?
- Les nouvelles techniques de séquençage haut débit : un réel espoir pour les patients sans diagnostic mais comment accompagner tous les acteurs face à ces nouvelles pratiques ?
- Errance de diagnostic : quel coût humain mais aussi financier pour la société ?

Atelier A4

14H
15H30

Le mécanisme de l'évaluation et de la fixation des prix des médicaments orphelins est-il adapté ?

Coordonnateur : Neil BERNARD (Genzyme)

Intervenants : Neil BERNARD (Genzyme) - Antoine BERNASCONI (Orphan Europe) - Christophe DUGUET (AFM-Téléthon)

- Quelles sont les spécificités des médicaments destinés à traiter des personnes atteintes de maladies rares ?
- Le circuit d'évaluation « classique » est-il adapté ou pénalise-t-il ces traitements ?
- Quelles évolutions et adaptations seraient potentiellement nécessaires ?



BIOPÔLE EUROMÉDECINE

DES LOCAUX SUR-MESURE DÉDIÉS
AUX ACTIVITÉS SCIENTIFIQUES



**LABORATOIRES
ET BUREAUX
DISPONIBLES**

- > Locaux dédiés aux entreprises de la santé, des sciences du vivant, des biotechnologies et de l'environnement
- > Au cœur de la recherche montpelliéraine et des pôles de compétitivité Eurobiomed et Qualiméditerranée
- > Situé sur le parc d'activité Euromédecine, au nord de Montpellier
- > Desserte ligne 1 du tramway

LE BIOPÔLE EUROMÉDECINE

- > 3 bâtiments de 3 500 m² chacun : Cap Gamma, Cap Delta et Cap Sigma
- > Des surfaces de laboratoires pré-équipés et des bureaux modulables sur-mesure
- > Acobiom, Alcediag (Groupe Alcen), Asconit, Bio-Rad, Deinove, Diasys Technologies & Distribution, Envulure, Kyomed, Laboratoire Biopharme, Idenix (Groupe MSD), Oribase Pharma et Oxeltis, ont choisi de s'y installer.

LE PARC D'ACTIVITÉS EUROMÉDECINE

- > 220 ha desservis par la ligne 1 du tramway, à 20 mn de l'A9, la gare et l'aéroport
- > Au cœur des universités, du CHRU, des centres de recherche et des entreprises spécialisées en diagnostic médical, cancérologie, infectiologie et neurosciences.
- > C2 Diagnostics, Horiba Medical, IBM Dual Site, ID Vet, Labover, Proteor, Sanofi, Schlumberger et bien d'autres..., ont choisi de s'y installer.

Contact : t.asteriou@montpellier3m.fr - 04 67 13 61 20

Avec le soutien de :



www.entreprendre-montpellier.com



Amatsigroup est une société française spécialisée dans le développement pharmaceutique de produits à usage humain et vétérinaire.

Les expertises et capacités des différents sites opérationnels d'Amatsigroup sont intégrées pour permettre d'accompagner les projets tout au long des phases précliniques et cliniques. Les prestations incluent ainsi le screening de formulations, la fabrication de lots pilotes, de lots cliniques voire même de lots commerciaux pour certains produits prescrits pour des maladies rares. Amatsigroup intervient également dans la génération de données analytiques nécessaires aux différentes étapes de développement et à la validation réglementaire d'un produit pharmaceutique sur les différents marchés internationaux.

L'offre est segmentée stratégiquement autour des 4 axes suivants:

- Bioservices (études in vivo et bioanalyses préclinique et clinique),
- Analyses pharmaceutiques (développement analytique, études de stabilité et contrôle qualité des principes actifs et des produits finis),
- Développement de formulation et fabrication de lots de petites tailles (formes injectables et formes solides),
- Conditionnement secondaire, étiquetage d'unités thérapeutiques et distribution sur sites cliniques.

Le design et la gestion des projets de développement pharmaceutique sont sous le contrôle de l'équipe CMC & Affaires réglementaires intégrée au sein d'Amatsigroup.

Les équipes hautement qualifiées ont participé sur les 15 dernières années au développement de plus de 30 médicaments à usage humain et de 20 produits vétérinaires. Aujourd'hui les sites Amatsigroup regroupent plus de 250 collaborateurs basés en Europe et aux Etats Unis.

Un outil adapté aux petites séries et une grande flexibilité opérationnelle font d'Amatsigroup un partenaire privilégié pour de nombreux intervenants dans les médicaments pour les Maladies Rares.

<http://www.amatsigroup.com/>



Le développement clinique de médicaments et de dispositifs médicaux est crucial pour le bien-être humain. Cytel a à cœur d'aider ses clients dans cette entreprise en améliorant la conception et la mise en œuvre des essais cliniques grâce à l'application d'outils innovants en statistiques, la recherche de l'excellence opérationnelle, et la technologie de l'information. C'est la volonté exprimée par les deux co-fondateurs de Cytel, Cyrus Mehta et Nitin Patel, depuis sa création en 1987.

Les services proposés par Cytel incluent les activités suivantes:

- Consulting (Designs adaptatifs et non-adaptatifs)
- Programmation et Analyses Statistiques,
- Randomisation,
- Développement EDC & IWRS (Rave/InForm/eCOS),
- Data Management,
- Gestion des Comités de Revue des Données (DMC) (incluant la sélection et la gestion des contrats avec les experts),
- Migration CDISC (SDTM, ADaM),
- Rédaction médicale,
- Support pour les soumissions réglementaires (ISS/ISE, CSS/CSE)

Cytel est aujourd'hui présent sur les continents Américain, Européen et Asiatique et bénéficie quelle que soit la localisation du support d'équipes aguerries aux essais cliniques, expérimentées et bénéficiant d'une solide formation.

Avec l'accord de Raptor Pharmaceutical Corporation, nous évoquerons un exemple d'étude pédiatrique dans le domaine des maladies rares, domaine qui nous est cher: PROCYSBI®. Ce produit est prescrit dans le traitement de la Cystinose Néphropathique. Cytel a conçu le design adaptatif de l'essai pivot et a défendu ce design avec succès auprès de la FDA et de l'EMA. La programmation et l'analyse statistique, la rédaction du rapport d'étude clinique mais également la migration des données au format CDISC (6 études) et la préparation des ISS/ISE pour la soumission ont été assurés par Cytel (<http://www.cytel.com/case-studies/clinical-data-and-trial-design>).

Cette étude a été couronnée de succès avec l'autorisation de mise sur le marché obtenue en Europe (MAA) mais également aux Etats-Unis (NDA) en 2013. Nous présenterons ses enjeux, ses challenges, les solutions apportées par Cytel et en particulier le design adaptatif innovant mis en place pour cette étude.

<http://www.cytel.com/>

PRÉSENTATIONS D'ENTREPRISES



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 malles 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

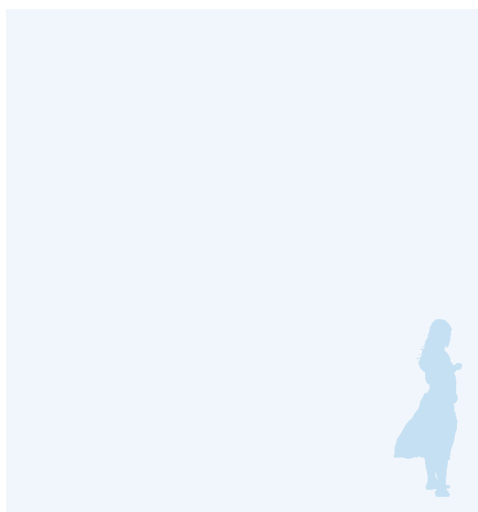
à l'étranger conformément à la prescription du médecin.

- 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



Inserm Transfert

Créée en 2000, Inserm Transfert est la filiale de droit privé détenue à 100% par l'Inserm, disposant d'une Délégation de Service Public de ce dernier pour ses activités de transfert de technologies et de connaissances.

Inserm Transfert gère ainsi la valorisation et le transfert des technologies et des connaissances issues des laboratoires de recherche de l'Inserm vers l'industrie, depuis la déclaration d'invention jusqu'au partenariat industriel. Au service des chercheurs de l'Inserm, elle propose aussi ses services dans le montage et la gestion de projets européens et internationaux ; elle dispose d'un savoir-faire unique en matière de projets de grande envergure en santé publique, pour des cohortes et des biobanques. Enfin, depuis 2009, elle gère une enveloppe de maturation annuelle d'environ 2M€.

Inserm Transfert est un partenaire privilégié des industriels (grands groupes, PME ou start-ups) en santé humaine opérant à l'échelle nationale ou internationale. Ce dispositif de l'Inserm en matière de valorisation, outre Inserm Transfert, est complété par le fonds d'amorçage dédié aux sciences de la vie, Inserm Transfert Initiative.

Forte de ses expertises métiers reconnues en matière de valorisation en santé humaine, Inserm Transfert s'inscrit dans le continuum translationnel, de la recherche fondamentale et technologique à la recherche clinique, pour une création de valeur économique et sociétale bénéficiaire à l'Inserm et à ses partenaires ; elle intervient dans tous les domaines de recherche abordés par les équipes de recherche de l'Inserm dont les maladies rares.

Inserm / Inserm Transfert en chiffres (2014):

- 1279 familles de brevets
- 34 projets en gestion (7e PCRD & Horizon2020)
- 36 nouveaux projets de maturation financés dans l'année (2,4M€)
- 8 nouveaux projets de start-ups ; 3 partenariats stratégiques industriels d'envergure ; nouveaux partenariats industriels pour 3 cohortes.
- 33,5 M€ de revenus rapportés à l'Inserm

www.inserm.fr

www.inserm-transfert.fr

www.it-initiative.fr



RECORDATI GROUP

Orphan Europe Recordati Group, engagé depuis 25 ans pour une meilleure prise en charge des maladies rares.

Laboratoire pionnier, fondé en France 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 25 années d'expérience, 8 médicaments innovants (dont 3 bénéficient d'une ASMR 1 et 2 d'une ASMR 2) sur le marché et d'autres en cours de développement, la motivation des 175 employés répartis sur tous les continents est chaque jour nourri 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, d'abord en Europe avec des filiales dans tous les pays européens puis sur tous les continents avec notamment des filiales au Moyen Orient, aux Etats Unis, en Russie et plus récemment au Brésil, au Mexique et Colombie. Depuis 25 ans, le groupe s'est enrichi d'une expérience inégalée dans le développement de médicaments 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 (Recordati Rare Diseases Fondation d'entreprise - <http://www.rrd-foundation.org/fr>), ayant pour objectif d'aider à la connaissance et ainsi d'améliorer le diagnostic et la prise en charge des maladies rares.

www.orphan-europe.com

PRÉSENTATIONS D'ENTREPRISES



Le LFB, laboratoire des maladies rares

L'engagement du groupe LFB dans le domaine des maladies rares constitue un axe structurant et pérenne de l'activité du Groupe.

Le groupe LFB réalise plus des deux tiers de son activité dans le domaine des maladies rares : plus de 70% des médicaments LFB prescrits le sont à des patients atteints d'une maladie rare. Depuis sa création en 1994, le LFB a ainsi permis de prendre en charge des centaines de milliers de patients atteints de maladies parfois très rares (quelques dizaines de patients), appelant une prise en charge chronique, dans les domaines de l'immunologie, de l'hémostase et de la pneumologie principalement.

Les investissements importants du groupe LFB dans la recherche et développement, pour développer de nouvelles protéines thérapeutiques et des thérapies innovantes, sont un pilier de l'engagement du Groupe dans le domaine des maladies rares. Plus de la moitié des investissements en R&D sont dédiés à des médicaments ayant une indication potentielle dans une maladie rare. Aujourd'hui, quatre médicaments sont en développement clinique avancé pour enregistrement en Europe ou aux Etats-Unis, avec des indications potentielles dans des maladies rares.

Le groupe LFB est un acteur industriel ambitieux dans le domaine des thérapies innovantes, produisant des médicaments dans ce domaine pour répondre à des situations précises, parfois sans solution thérapeutique.

Enfin, le LFB est un partenaire de longue date et pérenne d'acteurs institutionnels majeurs du domaine des maladies rares, notamment en France Alliance Maladies Rares, et au niveau européen, EURORDIS. Le LFB est un partenaire important d'ORPHANET depuis plusieurs années également, nonobstant les nombreux partenariats du groupe avec différentes associations de patients dans le domaine des maladies rares.

Poursuivre son engagement dans le domaine des maladies graves et rares est une volonté stratégique du groupe LFB, en France comme à l'international où le groupe réalise aujourd'hui le tiers de son activité.

<http://www.lfb.fr/Accueil.html>





Pfizer: une recherche pour tous

Pfizer, groupe leader pharmaceutique implanté en France depuis 1960, s'est construit au fil des années une expertise dans différents domaines thérapeutiques majeurs, ce qui lui permet aujourd'hui d'être reconnu comme une société biopharmaceutique innovante:

Pfizer compte parmi les portefeuilles de médicaments les plus larges des laboratoires pharmaceutiques (16 domaines thérapeutiques, 130 produits) en commercialisant des produits reconnus pour leur qualité et pour lesquels la sécurité des patients est une priorité absolue.

Aussi, Pfizer développe des médicaments innovants (jusqu'à 3 lancements par an) issus d'un pipeline riche de plus de 80 molécules dans différentes aires thérapeutiques pour lesquelles les besoins médicaux restent insatisfaits (cancer, vaccins, maladies rares, neurosciences/immunologie...).

Pfizer a su passer d'une offre médicament à une offre thérapeutique plus large via des solutions innovantes pour répondre à l'évolution des besoins des clients et accompagner les professionnels de santé qu'ils soient en ville ou à l'hôpital tout au long du parcours de santé du patient.

Pfizer s'engage mondialement dans la recherche et le développement de médicaments orphelins, l'amélioration de l'aide au diagnostic et l'accès au traitement du plus grand nombre de patients ; en tenant compte de leur diversité et leurs besoins à chaque étape de leur vie.

Dans ce but Pfizer soutient auprès des différents acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares, une politique adaptée à leurs spécificités. En effet, améliorer le quotidien des patients atteints de pathologies rares doit être l'ambition de TOUS. Pour se faire, Pfizer se mobilise autour de trois axes prioritaires :

Développement de nouveaux médicaments :

Pfizer met au service des patients son expertise et ses ressources pour répondre aux besoins médicaux non couverts, en témoigne un portefeuille de médicaments étoffé incluant des thérapies dans des aires thérapeutiques aussi diverses que l'hémophilie, l'endocrinologie, l'hypertension pulmonaire artérielle, l'amylose, etc. L'investissement récent de Pfizer à travers des partenariats de co-développement avec des entreprises de biotechnologies telles qu'Opko et Spark Therapeutics démontre la volonté de Pfizer de se positionner comme acteur incontournable dans le traitement de pathologies rares.

Partenariats et programmes de recherche en France: Pfizer est particulièrement engagé auprès de professionnels de santé et d'unités de recherche engagés dans les maladies rares, via le développement de partenariats de recherche. Depuis 2012, plus de 60 projets ont été menés à bien grâce à l'engagement de Pfizer.

Soutien des associations de patients : Comprendre, améliorer et accompagner le quotidien des patients est notre ambition majeure, c'est pourquoi Pfizer soutient et accompagne les associations de patients impliquées dans la prise en charge thérapeutique, au niveau européen (EURORDIS) mais également au niveau national. Près de 30% des dons associatifs ont été attribués à des organismes dédiés aux maladies rares.

Pfizer France est la 5ème filiale de Pfizer dans le monde. Nous voulons rappeler constamment à nos collaborateurs qu'ils peuvent être fiers de travailler dans une entreprise comme Pfizer et dans cette industrie de manière plus générale qui contribue à sauver des vies.

<https://www.pfizer.fr/>

PRÉSENTATIONS D'ENTREPRISES



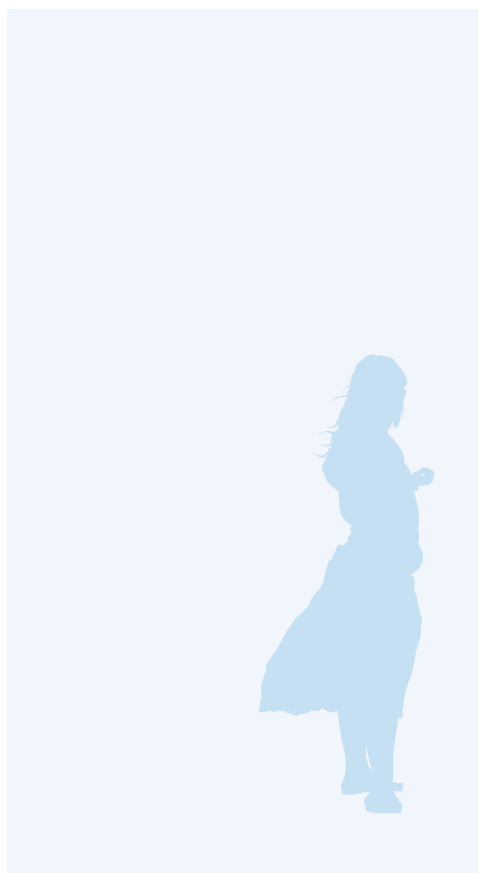
Shire ambitionne de devenir une société de biotechnologie mondiale fournissant principalement des médicaments à des patients atteints de maladies rares. Nous sommes soucieux de travailler avec la communauté Maladies rares dans le but de trouver des solutions de traitement pour les maladies rares pour lesquelles il n'existe pas de thérapies satisfaisantes et de permettre aux personnes atteintes de ces maladies affectant leurs conditions de vie, de vivre mieux. Cela signifie que nous nous concentrons sur le développement de traitements pour des maladies pour lesquelles l'impact de nos médicaments peut faire une différence en proposant une « thérapie » offrant de nouvelles perspectives aux patients atteints d'une maladie rare telle que le syndrome de Hunter, les maladies de Fabry, de Gaucher et l'angio œdème héréditaire (AOH).

Nous travaillons en partenariat avec des médecins, des patients, des professionnels de santé et des responsables politiques au niveau mondial, pour nous assurer que les patients aient accès à nos thérapies innovantes et au support dont ils ont besoin. Aujourd'hui, les personnes atteintes de maladies rares peuvent accéder à nos médicaments dans presque 70 pays.

L'innovation est au centre de notre croissance future dans les maladies rares, stimulant la recherche dans des activités visant à améliorer la compréhension de l'histoire des maladies génétiques rares et s'appuie sur une équipe de Recherche et Développement (R&D) interne dédiée. Notre expertise dans la découverte de nouvelles thérapies pour des maladies génétiques rares engageant le pronostic vital, ainsi que dans le développement de médicaments pour les patients traités par des médecins spécialistes, confirme notre dévouement constant envers les patients et les professionnels de santé qui les prennent en charge. Au travers d'une collaboration et d'un partenariat permanent avec les médecins et les autres responsables

de santé, nous bâtissons une offre de médicaments qui, nous l'espérons, améliorera réellement la vie des patients, maintenant et dans le futur. Nos programmes actuels de recherche se concentrent principalement sur la leucodystrophie métachromatique, l'ataxie de Friedreich, et la maladie de Sanfilippo de type A.

www.shire.com



INNOVATIONS - ACCÈS AU MARCHÉ - FINANCEMENT

N°1 - Le télé-accompagnement en Activité Physique Adaptée des personnes vivant avec la mucoviscidose : une approche innovante.

Aline HERBINET (société V@Si)

N°2 - La préparation d'une demande d'Autorisation de Mise sur le Marché pour un Médicament Orphelin (US / Europe) - L'approche parallèle ou séquentielle ?

Nathalie BOEGLIN (Voisin Consulting Life Sciences)

N°3 - Intérêt des nouvelles technologies de l'information et de la communication (NTIC) dans la réalisation d'un programme d'Activités Physiques Adaptées (APA) à domicile en oncologie pédiatrique : étude pilote dans la région Languedoc-Roussillon.

Aline HERBINET (société V@Si)

N°4 - Partenariat entre un centre de référence maladies rares et l'établissement pharmaceutique de l'AP-HP : mise au point et évaluation d'un mélange spécifique d'acides aminés pour les décompensations aiguës de leucine.

Jean-Meidi ALILI (Etablissement Pharmaceutique de l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris)

N°5 - Préparation hospitalière : un statut utile pour le traitement des maladies rares ? Cas du cuivre-histidine pour la maladie de Menkès.

Marylise LAGALLE (Etablissement Pharmaceutique de l'Assistance Publique-Hôpitaux Paris)

N°6 - Criblage individualisé de médicament couplé aux essais cliniques N-of-1, une approche innovante et adaptée aux maladies rares pour la découverte de nouveaux traitements.

Terence BEGHYN (APTEEUS)

N°7 - Financement des sociétés de biotechnologies développant des médicaments orphelins par les associations de patients : modalités & résultats au travers de quelques exemples.

Christian GIRARD (The Orphan Diseases Crowdfunding Associates)

PROJETS FÉDÉRATEURS ET FILIÈRES MALADIES RARES

FILIÈRES MALADIES RARES

N°8 - Présentation des missions de la Filière de Santé Anomalies du Développement et Déficience Intellectuelle de causes Rares (AnDDI-Rares).

Laurent DEMOUGEOT (CHU Dijon)

N°9 - Filière de santé maladies rares immunohématologiques «MaRIH».

Amélie MAROUANE (Filière MaRIH)

N°10 - Web-conférences FAI²R: diffuser la connaissance sur les maladies rares auto-immunes et auto-inflammatoires vers les professionnels de santé, les patients et le grand public.

Hélène MAILLARD (FAI²R)

N°11 - FILNEMUS : la filière de santé dédiée aux maladies rares neuromusculaires.

Annamaria MOLON (CHU Timone AP-HM)

N°12 - La transition enfant/adulte pour les maladies sensorielles rares : rôle de la filière sensgene.

Sandrine MARLIN (Hôpital Necker)

N°13 - Filière nationale de santé Cardiogen.

Zoé FERTIER (Filière nationale de santé Cardiogen)

N°14 - BRAIN-TEAM : une Filière de Santé Maladies Rares au Service des Maladies du Système Nerveux Central.

Sophie BERNICHTEIN (AP-HP)

N°15 - La Filière Santé Maladies Rares de la Tête, du Cou et des Dents (TETECO) - Etat des lieux au 1er juin 2015 et Plan d'Action.

François LECARDONNEL (Filière Santé Maladies Rares TETECO)

N°16 - La structuration de la filière de santé maladies rares FAVA-Multi, fruit d'un engagement collectif.

Anouk CAMBONIE (Hôpital Bichat Claude Bernard)

N°17 - Filière FIMARAD

Isabelle GIRAUD (Hôpital Necker Enfants Malades)

POSTERS

N°18 - NeuroSphinx : Filière Nationale de Santé Maladies Rares pour les troubles neurologiques et malformatifs sphinctériens.

Clémentine ESPINASSE (Hôpital Universitaire Necker - Enfants Malades)

N°19 - Filière FIREENDO : une approche spécifique à la problématique des maladies rares endocriniennes.

Maria GIVONY (FIREENDO | APHP)

N°20 - Filière DéfiScience, Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle.

Marie-Pierre REYMOND (Filière MR DéfiScience)

N°21 - OSCAR - filière santé maladies rares.

Anne DEGLAIRE (GH Necker Enfants Malades)

N°22 - La filière de santé maladies respiratoires rares, RespiFIL.

Charlotte MAILHAT (Hôpital Trousseau)

N°23 - Filière de santé «mcgre»: maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïose.

Frédéric GALACTEROS (APHP CHU HENRI MONDOR)

N°24 - ORKiD, la filière de santé des maladies rénales rares (Orphan Kidney Diseases).

Jennifer RADENAC (Hôpital Arnaud de Villeneuve)

PROJETS FÉDÉRATEURS ET CENTRES DE RÉFÉRENCE

N°25 - La Fédération Hospitalo-Universitaire TRANSLAD : Un projet d'excellence dédié au développement des soins, de la recherche et de l'enseignement dans le domaine des maladies rares avec anomalies du développement.

Christel ROBINET-THAUVIN (CHU Dijon)

N°26 - Présentation du centre de référence pour la prise en charge des troubles du rythme héréditaires du CHU de Nantes.

Aurélien THOLLET (CHU Nantes)

N°27 - Initiative du Centre des Référence des Angioedèmes (CREAK) : mise à disposition d'une équipe mobile d'éducation thérapeutique sur le maillage territorial, dans le cadre du programme «EduCréak».

Isabelle BOCCON-GIBOD (CHU de Grenoble)

N°28 - Fondation maladies rares : accélérer la recherche.

Nicolas PINEAU (Fondation maladies rares)

N°29 - PRIOR-Equipe Relais Handicaps Rares : un dispositif régional intégré pour les maladies et handicaps rares en Pays de la Loire.

Dominique BONNEAU (CHU Angers)

N°30 - Intégration d'une société filière de maladies rares : un exemple à suivre ?

Lilia BEN SLAMA (Hôpital Necker)

N°31 - Plateforme des centres de références maladies rares des hôpitaux universitaires Paris-SUD.

Alessia USARDI (Hôpital Bicêtre)

N°32 - Centre de référence des syndromes drepanocytaires majeurs (crsdm).

Frédéric GALACTEROS (APHP CHU HENRI MONDOR)

RECHERCHE CLINIQUE ET ANALYSE DE DONNÉES

N°33 - Accélérer la R&D pour les maladies rares : les initiatives du Consortium International de Recherche Maladies Rares (IRDiRC).

Anneliène JONKER (IRDiRC)

N°34 - Intérêt de l'analyse du registre national de mortalité pour étudier les causes de mortalité au cours de pathologies très rares : l'exemple du Lupus érythémateux systémique pédiatrique.

Laurent CHICHE (Hôpital européen)

N°35 - Intérêt des études de prévalence dans le cadre des dossiers européens de désignation orpheline : l'exemple du syndrome de Gougerot-Sjogren primitif.

Laurent CHICHE (Hôpital européen)

N°36 - Une enquête nationale pour mieux décrire le paysage des bases de données existantes dans les centres de référence maladies rares.

Céline ANGIN (Banque Nationale de Données Maladies Rares)

N°37 - OrphanDev, plateforme nationale spécialisée dans les essais cliniques dans les maladies rares.

Cécile COLOMBAN (OrphanDev)

N°38 - OrphanDev, plateforme accélératrice du développement des médicaments orphelins.

Cecile COLOMBAN (OrphanDev)

N°39 - Diagnostiquer et coder les patients atteints de maladies rares dans les systèmes d'informations hospitaliers, une perspective essentielle pour la santé publique et la recherche.

Remy CHOQUET (APHP Hôpital Necker)

N°40 - Maladies rares et handicap : trois outils d'orphanet pour améliorer l'information disponible.

Marie DANIEL (INSERM ORPHANET PLATE FORME MALADIES RARES)

ACCOMPAGNEMENT DES MALADES

N°41 - Accompagnement au Confort de Vie avec la Maladie.

Corinne MANTELET (Association d'Informations et de Soutien aux Malades de SAPHO et spondylarthropathies)

N°42 - Formations « explique-moi les essais cliniques » : principes des essais cliniques enseignés aux membres d'associations de malades dans le champ des maladies rares.

Marion MATHIEU (Tous Chercheurs)

N°43 - « Et si j'ANNONCE une maladie RARE GENETIQUE, Y a-t-il des recommandations particulières? » Que dois je savoir?

Eva TOUSSAINT (CHU Bordeaux)

N°44 - Les Programmes d'Usage Compassionnel pour les Médicaments Orphelins.

Nathalie BOEGLIN (Voisin Consulting Life Sciences)

N°45 - Un réseau régional au service d'une prise en charge de proximité des maladies rares.

Florence MARGAILL (Réseau Vivre avec une Anomalie du Développement en LR)

N°46 - The European and international network on Rare Genetic Skin Diseases for professionals and patients

Marie GUILLOU (Genodermatoses Network)



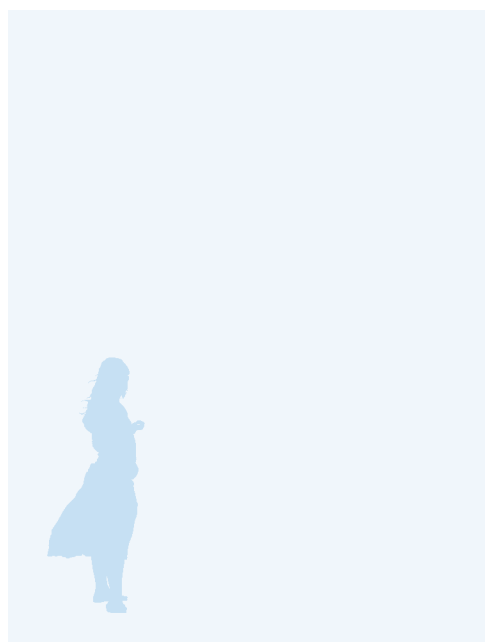
RENCONTRES B to B

Les rencontres B to B ont pour objectif de renforcer la dimension développement d'affaires, montage de projets et partenariats de toutes natures.

C'est une formidable opportunité de 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 2013, plus de 150 rendez-vous avaient été réalisés.

Les frais de participation aux Rencontres B to B sont inclus dans le **PASS RARE2015**.



Votre participation à la convention d'affaire de RARE 2015 - Les Rencontres Eurobiomed des Maladies rares comprend :

- 1- La publication de votre profil dans le catalogue envoyé par e-mail aux participants à la convention d'affaires.
- 2- L'accès au catalogue en ligne vous permettant d'effectuer vos demandes de rendez-vous.
- 3 - Un planning de rendez-vous préprogrammés sur 2 jours, 26 et 27 novembre 2015.
- 4 - Plusieurs créneaux définis :
Jeudi 26 novembre de 10h30 à 17h00
Vendredi 27 novembre de 9h30 à 16h00
(créneaux modifiables selon demandes)

Pour toute information complémentaire, nous vous invitons à vous rendre à l'accueil des Rencontres BtoB, à gauche de l'accueil général de RARE, au niveau 1 Joffre 1.

Société PROXIMUM
Contact : Mme Diara DIEDHIU
Email : diedhiou@proximumgroup.com
Tel. : 01 81 89 08 84





EVENEMENTS SATELLITES

Les événements satellites RARE 2015 sont organisés avec la collaboration de l'École de l'ADN, la fédération francophone des Écoles ADN.

RARE 2015 CONFERENCE

Réglementations et enjeux sociétaux des tests génétiques

Conférence par le Professeur Christian
Siatka

Judi 26 novembre 2015 à 18h15

Amphithéâtre 2

Université de Nîmes - Site des Carmes
Place Gabriel Péri
30000 Nîmes



Présentation de la réglementation et des questions sociétales relatives à l'utilisation des tests génétiques en diagnostic clinique. L'objet est d'ouvrir un débat avec le public sur des questions scientifiques, médicales et sociétales.

RARE 2015 ATELIERS POUR LES CITOYENS

*Ateliers gratuits ouverts à tout public sur
réservation au 04.66.67.82.29.*

Ateliers proposés :
Diagnostic génétique
et stratégies thérapeutiques

Judi 26 novembre 2015 de 14h à 16h 30

École de l'ADN de Nîmes
19 grand rue
30 000 Nîmes

Vendredi 27 novembre 2015 de 14h à 16h30

Géropolys Montpellier
Campus Arnaud de Villeneuve
141 rue de la cardonille
34396 Montpellier cedex 5

Tram ligne 1, arrêt Occitanie

Bus ligne 6, arrêt Occitanie

Parking Occitanie

<http://www.genopolys.fr/>

Durée : 2h30 heures

Effectif : 20 maximum

Atelier grand public, gratuit sur réservation.

Cet atelier a pour objet de présenter les stratégies de diagnostic des maladies génétiques. Les stagiaires analysent une mutation de la dystrophine, responsable de la myopathie de Duchenne.

Cet atelier, illustre les technologies et les réglementations mises en jeux à des fins de diagnostic 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 et de présenter les avancées de la recherche en stratégies thérapeutiques.

L'Atelier est réalisé par l'école de l'ADN.



RARE 2015 ATELIERS POUR LES SCOLAIRES

*Ateliers pour les scolaires : de la mutation à
la pathologie*

Ateliers scolaires pour les élèves des lycées, L'action est réalisée dans le cadre de RARE 2015. Le Lycée Geneviève De Gaulle-Anthonioz dans le Gard qui souhaite sensibiliser les élèves sur les avancées de la recherche sur les maladies génétiques rares.

Quatre ateliers sont programmées les 26 et 27 novembre 2015 de 8h à 14h et de 13h30 à 17h30, 4 classes de 36 élèves vont s'initier aux nouvelles techniques mises en jeux en génétique pour diagnostiquer des maladies.

BIOGRAPHIES DES INTERVENANTS



Bilgi Ancel

ancel.bilgi@club-internet.fr

Psychologue intervenant à l'IME Notre Dame de la Salette depuis 1998 et exerçant en libéral à Lodève depuis 2007

Diplôme d'Etudes Supérieures Spécialisées Psychologie de l'Enfance et de l'Adolescence en 1995, université P. Valéry, Montpellier III
Diplôme d'Université « Adolescence, aspects médicaux, psychologiques et sociaux », SMPEA, CHU Montpellier 1997

Formations « autisme et stratégies éducatives »
2010- 2013



Zeina Antoun

zeina.z.antoun@gsk.com

Docteur Zeina Antoun Directeur, Recherche Clinique, NPI et Partenariats Public-Privés 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. De 1994 à 1998, Zeina Antoun a exercé à l'hôpital Bichat, Claude-Bernard au titre de clinicien en Maladies Infectieuses et VIH, et occupe toujours un poste de Praticien Hospitalier Attaché en Consultation, au service des Maladies Infectieuses et Tropicales, Hôpital Bichat Claude-Bernard à Paris. Zeina 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 au sein du LEEM, ARIIS, les fonds d'Investissement et autres institutions, Zeina Antoun est également co-auteur de nombreuses publications et participe au comité scientifique de congrès comme RARE, BioFit et Innovation Days.



Ségolène Aymé

sécolene.ayme@inserm.fr

Ségolène Aymé, médecin généticienne et épidémiologiste de formation, est directrice de recherche émérite à l'INSERM. Elle est la créatrice d'ORPHANET (www.orphanet.fr) site de référence mondial dédié aux maladies rares et aux médicaments orphelins et est éditrice en chef de l'« Orphanet Journal of Rare Diseases ». Elle est membre du Comité d'Experts Maladies Rares de la Commission Européenne et préside le « Topic Advisory Group » de l'OMS pour la révision de la Classification Internationale des Maladies dans le domaine des maladies rares. Par ailleurs elle coordonne le secrétariat scientifique de l'IRDIRC (International Rare Diseases Research Consortium).



Antoine Barouky

abarouky@shire.com

Antoine Barouky est Directeur de la Division Maladies Rares de Shire France. Avant de rejoindre Shire, il était Directeur Général de Cubist Pharmaceuticals (Racheté par MSD) pour la France et le Benelux. Auparavant; il a occupé le poste de Directeur Général France et de Directeur Régional pour l'Europe du Sud de Forest Laboratories, entreprise pharmaceutique américaine de plus de 5000 employés rachetée par Allergan. Il y a notamment supervisé la mise en place des structures et des équipes de l'entreprise en France, en Italie et en Espagne. Antoine Barouky a par ailleurs effectué une grande partie de sa carrière chez Stallergenes, leader mondial de l'immunothérapie allergène, dont il occupe le poste de Senior Vice-Président entre 2010 et 2012 responsable des fusions acquisitions et des licences, après avoir occupé les fonctions de Vice-Président responsable du marketing, de l'accès au marché et des opérations commerciales internationales supervisant une cinquantaine de pays et de Directeur Général de la filiale aux Pays-Bas. Antoine Barouky est titulaire d'un diplôme d'ingénieur de l'INSA de Lyon en biotechnologie et biochimie complété par des formations en finance à HEC et en management à l'INSEAD.

BIOGRAPHIES DES INTERVENANTS



Neil Bernard

NEIL.BERNARD@genzyme.com

Directeur-adjoint Affaires Publiques
Genzyme France

Diplômé de l'Institut d'Etudes Politiques d'Aix en Provence, Neil Bernard occupe depuis octobre 2013, la fonction de Directeur-adjoint Affaires Publiques au sein de Genzyme France.

Engagé aux côtés des acteurs de la communauté des maladies rares, il participe directement aux actions d'information et de sensibilisation du grand public, et des principaux décideurs institutionnels, aux grands enjeux et défis scientifiques, économiques et sociétaux posés par ces maladies.

Neil Bernard est membre du Comité Maladies Rares du Leem et du Comité scientifique de cette 3ème édition de Rare 2015.



Antoine Bernasconi

ABernasconi@orphan-europe.com

Pharmacien de formation, Antoine Bernasconi travaille dans l'industrie pharmaceutique depuis 15 ans. Après avoir occupé des responsabilités Marketing en France et à l'international dans différents laboratoires, il a été nommé il y a 3 ans directeur des filiales France et Benelux d'Orphan Europe Recordati. Dans ses attributions, Antoine est notamment responsable pour les 9 médicaments orphelins du laboratoire des relations avec les Autorités de santé Françaises, Belges et Hollandaises et, à ce titre, a mené plusieurs démarches pour l'obtention d'ATU de cohorte, de demandes de remboursement et de prix. Antoine est membre du comité maladies rares du LEEM.

Orphan Europe Recordati est, avec 25 ans d'existence, un laboratoire pionnier dans le développement et la mise sur le marché de médicaments dans les maladies rares, en particulier métaboliques.



Serge Braun

sbraun@afm.genethon.fr

Serge Braun, PharmD, PhD, currently Scientific Director of AFM, the French Muscular dystrophy Association.

He has 10 years experience in the University and 10 years in the biotechnology sector. He obtained his degree in Pharmacy and a Ph.D in Pharmacology from the Louis Pasteur University of Strasbourg, France. He joined from 1990-1992 as postdoctoral fellow, the Neuromuscular Center, School of Medicine of the University of Southern California in Los Angeles, USA. From 1992 to 1995, he returned as research assistant to the School of Pharmacy of Strasbourg working on the pathogenesis and treatment of different genetic and acquired neuromuscular diseases. In 1995, he joined Transgene (Strasbourg, France), the largest French Biotech company, where he became Vice-President Research and developed his career in the field of gene therapy of genetic diseases and of immunotherapy of cancer. Several products have now reached the stage of phase III clinical trials. He was co-founder of Neurofit, a contract research organization specialized in preclinical testings of both the central and the peripheral nervous system. He was Vice-President of Alsace BioValley, the tri-national initiative, non-profit making organization, for the development of a major biotech cluster in Europe. He is also scientific expert or member of the Scientific Board of different state organisms, non-profit associations, Venture Capitalists, biotechs and bioclusters, and reviewer of major journals.



Brigitte Chabrol

bchabrol@ap-hm.fr

PU-PH en pédiatrie Université et UFR :

Aix Marseille Université, 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.

BIOGRAPHIES DES INTERVENANTS



Rémy Choquet

remy.choquet@nck.aphp.fr

Rémy Choquet est titulaire d'un doctorat en informatique médicale de l'Université Pierre et Marie Curie (P6). Il est le directeur opérationnel de la BNDMR, infrastructure nationale pour les maladies rares située à l'hôpital Necker Enfants Malades. Il est membre du laboratoire de LIMICS (U1142 Inserm) de recherche en informatique médicale. Il œuvre à faciliter notamment la réutilisation des données produites dans le cadre du soin pour la santé publique et la recherche dans le domaine des maladies rares. Il est co-éditeur de la section Clinical Research Informatics du yearbook of medical informatics. Il est aussi fortement impliqué au niveau européen dans divers projets en informatique médicale. Ses intérêts et thématiques de recherche touchent notamment la e-santé, l'interopérabilité sémantique, la réglementation en matière de données de santé, les systèmes d'information de santé, la santé publique et l'épidémiologie des maladies rares.



Christian Cottet

ccottet@afm-telethon.fr

Militant de première heure, Christian Cottet, ingénieur agronome, a rejoint l'AFM dès 1986 en étant trésorier bénévole de la délégation franc-comtoise. Il participe, à la même période, à la création du groupe Amyotrophie spinale, puis dès 1988, il est coordinateur du Téléthon en Franche-Comté. De 1990 à 1994, il devient administrateur de l'AFM. En 2004 il est élu vice-président de l'AFM. En parallèle, il poursuit sa carrière professionnelle à Arvalis-Institut du Végétal commencée en 1983 où il occupe différents postes : Ingénieur régional, Directeur de région puis Directeur du Département Actions régionales. Lorsque la Présidente de l'AFM-Téléthon lui propose le poste de Directeur Général, Christian hésite mais se souvient qu'en 1985, quand le diagnostic de la maladie de sa fille est tombé, il a écrit dans un cahier « ne jamais renoncer ! ». Très rapidement, Christian Cottet fait son choix et quitte son métier d'origine pour devenir Directeur Général de l'association. Depuis juin 2005, il occupe les fonctions de Directeur Général de l'AFM-Téléthon, une autre façon de poursuivre le combat engagé il y a près de 30 ans pour sa fille atteinte d'amyotrophie spinale et toutes les familles. Pour lui c'est un véritable challenge personnel ; il a fait sien le combat de l'AFM et vit son engagement professionnel et militant comme une formidable aventure humaine.



Christian Deleuze

christian.deleuze@genzyme.com

Dr Christian Deleuze,
Président de Genzyme France
Président du Comité Maladies Rares du Leem
Co-Président du Comité scientifique RARE 2015
Docteur en médecine et diplômé de l'ESSEC, Christian Deleuze assure, depuis le 1er septembre 2010, la Présidence de la filiale française de Genzyme, société du groupe Sanofi, et de Polyclonals, le site de production de Genzyme à Lyon.
Acteur pionnier dans le domaine des maladies rares, Genzyme se consacre depuis plus de 30 ans à la découverte et à la mise au point de traitements qui améliorent significativement la vie des malades pour lesquels les besoins médicaux sont insuffisamment ou non couverts.
Fort de cet engagement, Christian Deleuze devient en 2013 Président du Comité Maladies Rares du Leem, au sein duquel il coordonne et participe directement, aux côtés de l'ensemble des acteurs impliqués, aux actions d'information et de sensibilisation du grand public, et des principaux décideurs institutionnels, aux grands enjeux de la communauté des maladies rares.
Il co-préside à ce titre le Comité scientifique de RARE 2015, en charge de la préparation de cette 3ème édition.



Caroline Demily

caroline.demily@ch-le-vinatier.fr

Caroline Demily est psychiatre. Elle travaille au Centre Hospitalier le Vinatier à Lyon où elle a créé et coordonne un «Centre régional de dépistage et de prise en charge des troubles psychiatriques d'origine génétique». Ce centre mène des actions: - de dépistage d'affections génétiques en population de sujets porteurs de troubles mentaux atypiques (en collaboration avec l'équipe de Patrick Edery et de Damien Sanlaville aux Hospices Civils de Lyon) - de caractérisation du phénotype psychiatrique et neurocomportemental des maladies rares par une évaluation pluridisciplinaire et multimodale. Le centre vise la création et la diffusion d'outils de soins pour améliorer les fonctions cognitives, le comportement et la qualité de vie dans les maladies génétiques rares avec phénotype psychiatrique.



Claude Desnuelle

desnuelle.c@chu-nice.fr

Claude Desnuelle a passé sa thèse de Médecine en 1978 et sa thèse en Sciences du Vivant en 1985 à l'Université Aix-Marseille. Il a poursuivi sa formation post doctorale au Neuromuscular Center de l'University Southern California, Los Angeles, USA. Claude Desnuelle est Chef de Pole Neurosciences au CHU de Nice. Professeur de Biologie Cellulaire et Neurologue des hôpitaux, il a créé et coordonne sur Nice les Centres de Références Maladies Rares, neuromusculaires et SLA. Il est l'animateur de la Filière de Santé Nationale Maladies Rares sur la SLA et les Maladies du Neurone moteur. Claude Desnuelle est membre du Comité Permanent du Conseil Scientifique de l'AFM Téléthon, membre du Comité de Pilotage DGOS des Filières Maladies Rares, membre du Global Advisory Board on Pompe Disease pour la Compagnie Genzyme/Sanofi, membre de l'Euronet Pompe Consortium. Membre de nombreuses sociétés savantes, il a été membre fondateur et pendant plusieurs années Président de la Société Française de Myologie, de même qu'il a participé à la fondation et a été membre du bureau exécutif de l'European ALS Consortium devenu depuis ENCALs. Claude Desnuelle a participé à de très nombreux comités d'organisations et comités scientifiques de congrès scientifiques académiques nationaux et internationaux, a été Président d'un des congrès annuels de l'European Neurological Society, a organisé et présidé la Conférence de Consensus HAS pour la prise en charge des personnes atteintes de SLA et a organisé et présidé en 2014 le 13^e International Congress on

Neuromuscular Diseases pour le compte de la World Federation of Neurology. Claude Desnuelle a une large liste de publications dans le champ des soins, du diagnostic, du traitement et de la physiopathologie des maladies du muscle, des nerfs périphériques et de la SLA avec un intérêt particulier dans une approche fondamentale pour les maladies mitochondriales et les dystrophies musculaires utilisant des outils de biologie et de génétique moléculaires. Son implication est reconnue par son élection depuis plusieurs années à l'Académie Nationale de Médecine et au Prix Gaetano Conte qui lui a été remis en mai dernier.



Bruno Detournay

bruno.detournay@cemka.fr

Directeur de CEMKA-EVAL, Bruno Detournay travaille depuis près de 25 ans dans le champ de l'économie de la santé et de l'évaluation médico-économique. A ce titre, il a réalisé et coordonné plus de 500 études dans la plupart des domaines nosologiques. Ces recherches commanditées par de nombreuses institutions nationales ou internationales et par l'industrie du médicament et du matériel bio-médical, se sont traduites, à ce jour par une cinquantaine de publications dans des revues référencées. Membre depuis de nombreuses années du Collège des Economistes de la Santé (Actuel Vice-Président chargé des relations avec les acteurs professionnels), de l'International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research, de l'International Health Economists Association et de la SFSP, Bruno Detournay participe régulièrement à différents enseignements en économie de la santé (Université Paris V, Paris VI, Paris Dauphine, Conservatoire National des Arts et Métiers, Université Créteil Val-de-Marne, etc.). Docteur en médecine (Université Paris VI - Pierre et Marie Curie), titulaire du diplôme de l'ESSEC (Ecole Supérieure des Sciences Economiques et Commerciales) et de la chaire ESSEC-Santé, il possède également une compétence en santé dans les pays en voie de développement et un DESS en Économie et Gestion des Systèmes de Santé (Université Paris I - Panthéon Sorbonne).



Hélène Dollfus

Helene.Dollfus@chru-strasbourg.fr

Médecin, spécialiste en ophtalmologie et en génétique médicale
Professeur des Universités-Praticien Hospitalier (PU-PH)
Chef de Service Hospitalier - Hôpitaux Universitaires de Strasbourg
Coordinateur de Centre de Référence National Maladies Rares (CARGO ; affections ophtalmologiques génétiques)
Coordinateur de Filière maladies rares SENSGENE
Directeur du laboratoire de génétique médicale Inserm U1112- Université de Strasbourg
Depuis 2011 : Vice Présidente Recherche du comité de suivi du Plan Maladies Rares 2 au titre du Ministère de la Recherche.
Membre senior de l'Institut Universitaire de France depuis 2014.
Prix : Prix régional Alsace de la Fondation pour la Recherche Médicale (FRM pour la Recherche Médicale (FRM (2006) ; Médaille Claude Worth (GB) (2007); Prix de la Fondation Dalloz (Institut de France) (2009) ; Grand Prix Robert Debré (2014) ; Prix recherche INSERM (2014) ; Prix FondationAlsace Talent d'avenir (2015)

BIOGRAPHIES DES INTERVENANTS



Jean Donadieu

jean.donadieu@trs.aphp.fr

Pédiatre Epidémiologiste Responsable du projet 'épidémiologie des maladies rares' et de la cohorte FranceCoag en 2007 2008

Membre de la rare disease task force et de l'EUCERD (2007-2013)

Past Président de la Société d'Héματο Immunologie Pédiatrique Coordinateur du registre des Neutropénies et Coordinateur du registre des histiocytoses

Coordinateur d'Euro Histo Net www.eurohistio.net

Animateur du Centre de référence des histiocytoses.



Laure Druetta

laure.druetta@genzyme.com

Formation scientifique

- 1994 : Diplôme d'Etude approfondie Biochimie- Biologie Cellulaire, Option Endocrinologie - Université Claude Bernard, Lyon I

- 1998 : Doctorat de Biochimie, INSERM U 369 - Pr Bernard Rousset, Université Claude Bernard, Lyon I

Expérience professionnelle (chez Genzyme depuis mai 2000)

- Janv 2011 - Déc 2011 : Directeur ventes et marketing, maladies neuromusculaires, Genzyme France

- Janv 2012 - Fév 2015 : Directeur Unité Maladies Rares, maladie de Fabry et maladies neuromusculaires, Genzyme France

- Depuis Fév 2015 : Head Rare Pediatric Diseases, Genzyme Corp, Cambridge MA



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.



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.

BIOGRAPHIES DES INTERVENANTS



Sylvain Forget

sylvain.forget@nassyane.com

Sylvain entre dans l'industrie pharmaceutique en 1990 via les opérations commerciales, occupant des positions marketing/ventes/médical, en France et à l'international, au sein de compagnies pharmaceutiques dont Glaxo, Zambon, Lundbeck, Novonordisk, Teva et Swedish Orphan International (SOI) qu'il rejoint en 2006 afin de créer la filiale française couvrant France, Belgique et Afrique du Nord. En 2009, suite à la fusion de SOI avec Biovitrum formant le groupe SOBI, Sylvain rejoint l'Executive Comity monde puis prend la responsabilité de l'ensemble EMENA (27 pays) jusqu'en février 2013. En mars 2013, Sylvain fonde Nassyane dont le rôle est d'accompagner les organisations, les managers et les équipes engagés dans la lutte contre les maladies rares. En parallèle, Sylvain est également co-fondateur et Directeur des Opérations (jusqu'en mai 2015) de GMPO une start-up française dédiée aux maladies orphelines. Depuis 2013 Sylvain est enseignant associé du Master Marketing de l'Université de pharmacie de Paris-Sud dont il est aujourd'hui Président du Comité Pédagogique. Docteur en Pharmacie Industrielle (1990), et diplômé de l'Ecole Supérieure de Management pour l'industrie du Médicament (MBA-Sup de co, Tours, 1989), Sylvain est également titulaire du Managing Medical Sales et Marketing Diploma du SIMI (Scandinavian International Management Institute, Copenhague, 2001). Passionné par le développement personnel, Sylvain est coach certifié de l'Ecole Supérieure de Coaching (Paris) et détenteur de la formation d'Expert en Hypnose avancée de l'institut des neurosciences appliquées (Paris).



Loïc Guillevin

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.



Thomas Heuyer

theuyer@maladiesrares.org

Thomas Heuyer dirige Maladies Rares Info Services depuis 2007. Juriste et diplômé en sciences-politiques, il a orienté son cursus professionnel au service de l'intérêt général (Marine nationale, Assurance maladie...).

Avec l'équipe de professionnels et le Président de Maladies Rares Info Services, il a structuré son fonctionnement et développé une offre globale de services. Les personnes malades, leurs proches et les professionnels peuvent ainsi bénéficier d'informations et d'une écoute adaptées à chaque situation, par téléphone, courrier électronique et ch@t. Le « réseau social patients maladies rares » est un service complémentaire et en forte expansion. Le Forum maladies rares propose par exemple plus de 130 communautés en ligne où toutes les personnes touchées par une maladie rare peuvent partager information et expérience. Modéré par l'équipe de professionnels et déclaré à la CNIL, il offre toutes les garanties de sécurité et de qualité de service.

Maladies Rares Info Service délivre également des sessions de formation auprès des acteurs du champ médico-social. Effets Indésirables Info Services accompagne les usagers du médicament pris pour une maladie rare dans la déclaration de ces effets. L'Observatoire des maladies rares a pour but de mieux connaître la situation des personnes malades et de leurs proches au travers d'enquêtes qualitatives et quantitatives.

Maladies Rares Info Services a pour fondamentaux l'information et le soutien des personnes concernées par une maladie rare. C'est le premier service d'information en santé en France à être certifié conforme à une norme qualité (ISO 9001) depuis 2009.

Thomas Heuyer assure également la coordination de la Plateforme Maladies Rares.



Laure Jamot

laure.jamot@radico.fr

Responsable du pôle de recherche clinique

Laure est docteur en neuro-génétique de l'Université Paris V, René Descartes. Après 5 ans de recherche fondamentale sur des maladies rares dans le domaine des neurosciences en secteur académique au Canada (Mount Sinai hospital, Toronto) puis à Paris (Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris), elle rejoint en 2001 Trophos (société marseillaise de biotechnologie) pour mettre en place le programme de recherche et développement sur la maladie de Huntington (de la mise en place des systèmes de criblage à la validation in vivo des molécules actives identifiées). En 2008, elle intègre la société Alfact Innovation (société parisienne de Biotechnologie) pour prendre en charge les programmes pré-cliniques et cliniques ainsi que le suivi et du développement du portefeuille de brevets de la société. Forte d'une expérience de 13 années dans le privé qui couvre tous les aspects du développement clinique, elle rejoint RaDiCo en Mai 2014 pour prendre la responsabilité du pôle de recherche clinique.

BIOGRAPHIES DES INTERVENANTS



Didier Lacombe

didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

- Président FFGH (Fédération Française de Génétique Humaine)
- Chef de service Génétique Médicale, CHU de Bordeaux
- Directeur Laboratoire MRGM (Maladies Rares : Génétique et Métabolisme), Université de Bordeaux (U. INSERM 1211 au 01/01/2016)
- Coordonnateur Centre de Référence « Anomalies du Développement et syndromes malformatifs », Bordeaux
- Membre du Comité d'Organisation, du Comité National Consultatif de Labellisation, du Comité de Suivi, Plan National Maladies Rares 1, Ministère de la Santé et des Solidarités (2004-2009)
- Membre élu correspondant Académie Nationale de Médecine (1^o Division), Paris

Prix :

- Prix Eloi Caullery, Académie Nationale de Médecine, Paris, 2007
- Prix Choussat, Université de Bordeaux, 2010



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 à 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 a depuis obtenu une thèse en éthique de la santé portant sur le rôle des associations de maladies rares dans la recherche médicale. 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.

Depuis avril 2015, Anne-Sophie Lapointe est chargée de mission pour la filière AnDDI-Rares. Elle accompagne les associations et a également deux autres axes de travail qui sont les registres et l'Europe.



Pierre Le Coz

pierre.le-coz@univ-amu.fr

Pierre Le Coz Professeur des universités en philosophie Espace éthique méditerranéen & UMR 7268 ADÉS Responsable du Master 2 recherche « Ethique, sciences, santé et société »

- Directeur du département des sciences humaines et sociales de la Faculté de médecine de Marseille
- Ex-vice-président du Comité national d'éthique français Président du Comité de déontologie et de prévention des conflits d'intérêts de l'Agence Nationale de Sécurité Sanitaire (ANSES).
- Membre du Comité d'éthique de l'Etablissement français du sang
- Membre du Comité d'éthique de l'Université d'Aix-Marseille
- Membre de la Fondation maladies rares
- Auteur de plusieurs ouvrages dont :
 - L'empire des coaches, Albin Michel, Paris, 2006
 - Petit traité de la décision médicale, Seuil, Paris, 2007
 - Le gouvernement des émotions, Albin Michel, 2014



Nicolas Levy

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.



Séverine Lemelle

severine.lemelle@ihealthlabs.com

Séverine Lemelle - Docteur en pharmacie
Diplômée en 2008 de la faculté de Pharmacie de Montpellier, elle travaille quatre ans en officine comme Pharmacien Adjoint. Passionnée par le digital et les objets de santé connectée, elle se spécialise en 2013 dans le Marketing et le Commerce sur Internet. Elle intègre alors iHealth pour prendre en charge les affaires médicales et notamment la partie réglementaire.



Gert Matthijs

Gert.matthijs@uzleuven.be

Gert Matthijs is a molecular geneticist, involved in the diagnostics of inherited diseases since 1994, and a professor at KU Leuven. He is the head of the Laboratory for Molecular Diagnostics at the Center for Human Genetics, at the University Hospital in Leuven. The Center for Human Genetics is the largest genetic department in Belgium.

His research interest is in Congenital Disorders of Glycosylation (CDG), a group of rare inborn errors of metabolism. His group is focusing on the systematic search for novel types of CDG. His (translational) research activities deal with the development and validation of novel technologies for diagnostic use.

Currently, the focus is on the implementation of the newest massive parallel sequencing platforms for mutation scanning in a diagnostic setting. He was the coordinator of EuroGentest, a project for development, harmonization and standardization of genetic testing in Europe, funded by the European Commission from 2005 until 2012. It dealt with clinical, legal and ethical aspects of genetic testing, and with the introduction of new technologies for diagnostics.

He is a member of the Diagnostic Scientific Committee of International Rare Disease Research Consortium (IRDIRC) and an alternate member of the Commission Expert Group on Rare Diseases (formally EUCERD). He has been a scientific committee member for INSERM, INCa, FNRS and ANR.



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).



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.

BIOGRAPHIES DES INTERVENANTS



Laurence Olivier-Faivre

laurence.faivre@chu-dijon.fr

Professeur des Universités – Praticien Hospitalier en Génétique Médicale au CHU de Dijon Titulaire d'une thèse de Sciences des Universités (Paris V) et d'une Habilitation à Diriger les Recherches Coordination du Centre de Référence « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs de l'Interrégion Est » Coordination de la Fédération Hospitalo-Universitaire TRANSLAD (Médecine TRANSLationnelle dans les Anomalies du Développement) Bourgogne-Franche Comté Coordination de la filière de santé nationale AnDDI-Rares Responsable d'une équipe de recherche « Génétique des anomalies du développement » EA4271, Université de Bourgogne



Sylvie Paulmier-Bigot

SPAULMIER-BIGOT@leem.org

Docteur en pharmacie (Paris XI) et diplômée du DESS en droit de la santé (Paris XI). Au Leem (organisation professionnelle fédérant les entreprises du médicament) depuis plus de 20 ans. Au sein du Leem, en tant que Directeur Publicité, Information et Bon usage, mes domaines d'expertise sont la publicité et la communication sur les médicaments, l'information et le bon usage, la pharmacovigilance et « l'open data », le développement professionnel continu ainsi que l'automédication. J'ai récemment rejoint le Comité Maladies Rares du Leem.



Muriel Poher

muriel.poher@aphp.fr

Docteur en Pharmacie Master d'Administration des Entreprises Lyon III Administratrice de l'Unapei, commission santé 2011-2015

- Administratrice du CISS 2011-2015
- Administratrice de l'Alliance Maladies Rares 2013-2015
- Membre de la CSDU de la Conférence Nationale de Santé 2011-2015

■ *PARCOURS PROFESSIONNEL :*

Contribuer, en collaboration étroite avec les professionnels de santé, à améliorer l'accès des malades aux soins, à la santé et aux progrès thérapeutiques.

■ *ENGAGEMENT ASSOCIATIF :*

Faire émerger les besoins en santé des personnes déficientes intellectuelles et améliorer le continuum des acteurs de la recherche, du soin et de l'accompagnement dans une logique de parcours de santé et de vie des personnes.



Vololona Rabeharisoa

vololona.rabeharisoa@mines-paristech.fr

Vololona Rabeharisoa est professeure de sociologie et chercheure au Centre de sociologie de l'innovation, UMR CNRS 9217 i3, PSL MINES ParisTech. Elle s'intéresse à l'implication croissante des organisations de la société civile dans les activités scientifiques et techniques. Elle étudie les transformations que cela induit sur les modalités de production et de dissémination des connaissances d'une part, sur les formes de mobilisation collective d'autre part. Elle se consacre, depuis plusieurs années, à l'engagement des associations de malades dans la recherche biomédicale et la gouvernance des questions de santé, notamment dans le champ des maladies rares. Elle est membre du GRAM, Groupe de Réflexion avec les Associations de Malades, rattaché à la présidence de l'INSERM. Au-delà du domaine biomédical, elle s'intéresse à l'émergence de nouveaux problèmes publics autour des innovations. Elle participe actuellement à un projet de recherche sur l'utilisation des empreintes génétiques dans les enquêtes criminelles et les procès au pénal.



Ana Rath

ana.rath@inserm.fr

Le Dr. Ana Rath est médecin et titulaire d'un master en Philosophie. Elle a orienté sa carrière vers l'information et les terminologies médicales dès 1997, et a rejoint Orphanet en 2005. Elle a été successivement en charge de l'encyclopédie Orphanet, de la classification et de la base de données de maladies rares, puis de la Direction scientifique qu'elle continue à assurer. Elle est devenue Directrice adjointe en 2011 et Directrice depuis mai 2014. Ana Rath est Managing editor du Topic Advisory Group maladies rares (RD-TAG) pour la Classification Internationale des Maladies (CIM11) de l'OMS, et est éditrice de la section ontologies de l'Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD). Elle est responsable de l'Orphanet Rare Diseases ontologie (ORDO). Ana Rath est la coordinatrice de l'action commune européenne maladies rares 2015-2017 RD-ACTION.



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.



Emmanuelle Rial-Sebbag

emmanuelle.rial@univ-tlse3.fr

Emmanuelle Rial-Sebbag - Juriste, Diplômée en Droit de la santé (Faculté de Bordeaux), Docteur en droit de la santé (mention européenne, très honorable). Elle est chargée de recherche à l'INSERM au sein de l'Unité 1027 à Toulouse (Épidémiologie et santé publique : risques, maladies chroniques et handicaps) dans l'équipe

GÉNOMIQUE, BIOTHÉRAPIES ET SANTÉ PUBLIQUE : approche interdisciplinaire (Dir : A. Cambon-Thomsen) pour les sciences juridiques et la bioéthique. Elle est chargée d'enseignement à la faculté de médecine de Toulouse (Purpan). Elle est membre de la Plateforme Génétique et Société de la Génopôle Midi-Pyrénées.

CHAMPS DE RECHERCHE ET ENSEIGNEMENTS :

Son champ de recherche principal concerne l'utilisation des éléments du corps humain. Elle est impliquée dans de nombreux projets de recherche au niveau national, européen et international concernant les biobanques (BBMRI), la transplantation, les tests génétiques, la recherche biomédicale et l'utilisation des cellules souches. Elle participe aux activités d'enseignement, de formation et de recherche-action de la Plateforme Génétique et Société de la Génopôle Midi-Pyrénées (aspects éthiques et juridiques de la recherche sur l'être humain, aspects éthiques et droits des personnes dans le cadre des biobanques, tests génétiques et cancer...). Elle développe actuellement un nouveau champ de recherche sur les nouveaux modes de gouvernance induit par les biotechnologies et plus spécialement les processus de normalisation au niveau national et européen. Elle est le coordinateur principal du projet européen EUCELLLEX (FP7 Innovation, 2013-2016) qui s'intéresse aux enjeux sociétaux soulevés en Europe par l'utilisation des cellules souches dans le contexte de la médecine régénérative.



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 G.R. réalise actuellement des missions bénévoles dans des domaines variés :

Créateur de la délégation Languedoc-Roussillon de l'OTECI (association d'experts seniors bénévoles de l'industrie),

Vice-Président et 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, dont il a été le créateur.

BIOGRAPHIES DES INTERVENANTS



Thomas Sannié

thomas.sannie@afh.asso.fr

Thomas Sannié est président de l'Association française des hémophiles depuis 2012.

Engagé depuis 2005 au niveau national dans la défense des patients atteints de troubles rares de la coagulation, il a représenté pendant plus de 5 ans l'AFH au sein du Collectif Interassociatif Sur la Santé (CISS).

Sous la présidence de Norbert Ferré, il s'est engagé dès 2007, dans la refonte de l'offre d'Education Thérapeutique du Patient de l'AFH. Il a été à l'initiative du programme patient/parent ressource en hémophilie et maladie de willebrand, en collaboration avec le laboratoire éducations et pratiques en santé de l'Université Paris 13 dirigé par le Pr Rémi Gagnayre. Depuis fin 2007, il est membre du Conseil de surveillance de l'AP-HP et a été pendant plus de 4 ans, de 2009 à 2013, président de la Conférence régionale de santé et de l'autonomie d'Ile-de-France. Il a été également de 2010 à 2014 membre du Comité exécutif de la Fédération Mondiale de l'Hémophilie.

Il est actuellement membre du conseil d'administration de l'Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique (EHESP) et membre de la Commission Evaluation Economique et de Santé Publique (Ceesp). Il exerce la profession de Coordinateur administratif d'un pôle de ressources en éducation thérapeutique du patient.



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



Xavier Tabary

Xavier.Tabary@sanofi.com

Directeur du site Sanofi de Montpellier depuis septembre 2014 après avoir été Directeur du Centre de R&D de Sanofi-Aventis à Toulouse de 2010 à 2014, ce docteur en pharmacologie moléculaire dirigeait auparavant, et déjà depuis Montpellier, la partie européenne des opérations en pharmacologie clinique de Sanofi-Aventis.

Il appartient au groupe Sanofi depuis 2003 et a travaillé précédemment chez Pierre Fabre et AstraZeneca.

Président d'Eurobiomed depuis 2015



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 23 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).



OBJECTIF GUÉRISON

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.

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

▶ **200 à 300 programmes** de recherche et jeunes chercheurs financés chaque année.

▶ **L'Institut des Biothérapies des Maladies Rares : une force de frappe unique au monde** avec **4 laboratoires**, fondés et soutenus en grande partie 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.

▶ Un centre pré-industriel de production de médicaments de thérapie génique pour les essais chez l'Homme, **Généthon Bioprod**

▶ **Membre fondateur** et principal financeur de la **Fondation Maladies rares**.

L'AFM a œuvré pour que les maladies rares soient connues de l'opinion publique et reconnues par les pouvoirs publics. **LA PLATEFORME MALADIES RARES** dont elle est le principal financeur rassemble les acteurs majeurs, français et européens, du combat contre les maladies rares.

PRODUIRE POUR GUÉRIR

Parce que son objectif premier est la guérison, l'AFM-Téléthon et Bpifrance se sont associés pour lancer une **plateforme industrielle de production** de médicaments de thérapie génique et cellulaire. Son objectif: garantir au plus grand nombre de maladies rares l'accès à ces médicaments innovants, à un prix juste et maîtrisé.

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

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.

LES **4 ET 5**
DÉCEMBRE **2015**

FAITES UN DON AU **3637**

Service gratuit + prix appel

OU SUR **TELETHON.FR**

RÉSUMÉS DES POSTERS

INNOVATIONS - ACCÈS AU MARCHÉ - FINANCEMENT

N°1 - Le télé-accompagnement en Activité Physique Adaptée des personnes vivant avec la mucoviscidose : une approche innovante.

Crées en 2002 et réparties dans toute la France, les Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) sont des équipes polyvalentes spécialisées dans le suivi des personnes vivant avec la mucoviscidose. L'amélioration de la prise en charge de cette maladie génétique évolutive conduit à réduire les hospitalisations et à favoriser le suivi ambulatoire. Ceci incite les équipes soignantes à développer des stratégies innovantes facilitant la coordination des soins à distance. La pratique d'une activité physique régulière est largement recommandée pour la personne vivant avec une mucoviscidose. Elle contribue à l'entretien de sa santé respiratoire à long terme, au maintien et à un développement de sa masse musculaire, et pourrait contribuer à l'entretien d'autres fonctions physiologiques perturbées dans le contexte de la mucoviscidose, (équilibre glycémique ou densité osseuse). Un mode de vie plus actif est également associé à un bien-être psychologique et social, ainsi qu'à une meilleure qualité de vie dans cette population. Diverses difficultés personnelles, familiales et environnementales sont susceptibles de limiter le niveau d'activité physique qui doit malgré tout être largement encouragée dans le contexte de la mucoviscidose. Tel est l'objectif principal du projet d'initiation à l'activité physique développé par la société V@SI. Les méthodes les plus efficaces pour augmenter l'activité physique de personnes vivant avec la mucoviscidose restent à définir, notre équipe souhaite optimiser sa prise en charge conventionnelle par diverses actions de promotion de l'activité physique réalisées en télé-accompagnement. Outre les échanges par courriel, téléphone ou webcam permettant de soutenir les projets personnalisés même pour les patients les plus éloignés géographiquement, nous développons un programme basé sur la technologie SAPATIC© proposant des séances pratiques d'activité physique adaptée, individuelles ou collectives, supervisées à distance par webcam. Nous nous proposons de présenter cette démarche innovante dans le suivi des personnes vivant avec la mucoviscidose. *Gilles THOM, Ghislain QUAI, Sarah RESINA, Aline HERBINET (société V@SI), Raphaël CHIRON (CHU de Montpellier)*

N°2 - La préparation d'une demande d'Autorisation de Mise sur le Marché pour un Médicament Orphelin (US / Europe) - L'approche parallèle ou séquentielle ?

Les entreprises pharmaceutiques développant un médicament orphelin ont généralement pour objectif de soumettre les demandes de mise sur le marché à la fois à la Food & Drug Administration (FDA) aux États-Unis, et à l'Agence Européenne du Médicament (EMA). Depuis la Conférence Internationale sur l'Harmonisation des procédures (ICH) et le développement du format CTD (Common Technical Document), il est maintenant possible de soumettre les mêmes informations aux deux agences pratiquement dans le même temps.

L'industrie pharmaceutique est la plupart du temps consciente des différences culturelles d'une part ainsi que dans les pratiques médicales d'autre part qui peuvent survenir entre les deux régions, notamment en matière de traitement. C'est particulièrement vrai pour les maladies rares pour lesquelles le consensus médical n'est pas toujours de mise. Les demandeurs d'autorisation de mise sur le marché de médicament orphelin doivent prendre en compte le fait que l'EMA et la FDA ont des méthodes d'évaluation et des exigences réglementaires différentes, ce qui peut avoir des répercussions importantes sur le contenu de la demande de mise sur le marché et la présentation des résultats des études.

En raison de contraintes financières et de temps, les demandeurs envisagent souvent une stratégie réglementaire globale avec un seul dossier de demande commun aux 2 régions et qui n'impliquera qu'un nombre minimal d'adaptations pour correspondre aux exigences réglementaires de la FDA et de l'EMA. C'est « l'approche parallèle », où un dossier commun est préparé, et les considérations régionales inclues par la suite afin de permettre la soumission simultanée des demandes dans les deux régions. Les demandeurs peuvent aussi opter pour une « approche séquentielle » où la demande est préparée d'abord pour une première région puis adaptée pour suivre les exigences de la seconde.

Ce poster souligne les différences qui peuvent exister dans un CTD entre les deux régions, et cherche à aider les futurs demandeurs de mise sur le marché dans leur choix entre une demande parallèle ou séquentielle pour un médicament destiné à une maladie orpheline.

Nathalie BOEGLIN, Frédéric PAILLOUX, Marie DENEUX (Voisin Consulting Life Sciences)

N°3 - Intérêt des nouvelles technologies de l'information et de la communication (NTIC) dans la réalisation d'un programme d'Activités Physiques Adaptées (APA) à domicile en oncologie pédiatrique : étude pilote dans la région Langedoc-Roussillon.

Les progrès thérapeutiques en oncologie pédiatrique permettent d'obtenir un taux de guérison de 85% au prix de traitements lourds nécessitant des hospitalisations fréquentes et/ou prolongées. L'activité physique (AP) limitée par le confinement et l'asthénie entraîne ainsi des conséquences dramatiques sur le corps. Les résultats encourageants de certaines études (Speyer, 2011) sur l'effet d'une AP durant l'hospitalisation et la démocratisation de la réduction maximum le temps d'hospitalisation, pousse le CHU de Montpellier en collaboration avec la société innovante V@SI à évaluer l'intérêt des TIC dans la réalisation d'un programme d'APA poursuivies au domicile des enfants. Ce programme permet ainsi la continuité des interventions sur le maintien du mouvement et de la condition physique tout au long du parcours de soins. Ainsi en 2014, la réalisation de 1 à 3 séances hebdomadaires d'APA de 30 mn au domicile, a été proposée durant une période théorique de 6 mois aux enfants âgés de 4 à 18 ans atteints d'une maladie maligne, quelle que soit leur phase de traitement. L'évaluation du protocole reposait sur la faisabilité technologique et pédagogique et la réhabilitation évaluée sur 5 tests. Un taux de participation au programme de 65% est observé. Les raisons de non-participation étaient principalement liées à la santé (43%) contre seulement 19% liées à la technologie. La pédagogie a été jugée satisfaisante (100%) et les séances qualifiées entre autre d'utiles et efficaces (80%), adaptées (63%), motivantes (63%), ludiques (54%), mais pouvant aussi être énerverante (19%). En ce qui concerne la condition physique, nos résultats objectivement une amélioration de la force des membres inférieurs, de la force abdominale et de l'équilibre ainsi qu'un maintien de la tolérance à l'effort et de la souplesse sur la période. *Ghislain QUAI, Marie GRANDJON, Sarah RESINA, Aline HERBINET (société V@SI), Nicolas SIRVENT (CHU Montpellier)*

N°4 - Partenariat entre un centre de référence maladies rares et l'établissement pharmaceutique de l'AP-HP: mise au point et évaluation d'un mélange spécifique d'acides aminés pour les décompensations aiguës de leucinoïse.

Introduction : L'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris a créé un établissement pharmaceutique (EP de l'AP-HP) en 1998, pour répondre aux besoins non satisfaits par l'industrie pharmaceutique dans le traitement des pathologies rares. Dans le cadre d'un partenariat avec le centre de référence Maladies Hérititaires du Métabolisme de l'hôpital Necker (centre MaMEA), l'EP de l'AP-HP a développé un nouveau médicament avec le statut de préparation hospitalière, pour traiter les décompensations aiguës de leucinoïse : un mélange d'acides aminés utilisable par voie intraveineuse.

Méthode : Ce médicament est issu d'un besoin exprimé à l'EP de l'AP-HP par les équipes du centre MaMEA. Des réunions pluridisciplinaires ont été organisées entre médecins, diététiciennes et pharmaciens de l'EP de l'AP-HP pour évaluer précisément les besoins et la faisabilité et définir les aspects techniques et pratiques (composition, conditionnement, recommandations d'utilisation). Dès la mise à disposition du médicament en 2010, une étude observationnelle a été mise en place pour confirmer son intérêt clinique : entre 2010 et 2015, 21 malades ayant présenté 100 épisodes

de décompensations traités avec ce médicament ont été suivis. Les pharmaciens de l'EP de l'AP-HP se rendaient régulièrement au centre MaMEA pour dialoguer avec les équipes médicales et collecter au mieux les données organisées dans une fiche de recueil standardisée.

Résultats : Cette étude a montré que le taux de leucinoïse plasmatique, marqueur de la sévérité de la décompensation, s'est normalisé chez une majorité d'enfants et d'adultes et qu'aucun effet indésirable n'a été observé.

Conclusions : Le mélange d'acides aminés pour décompensation de leucinoïse est un exemple concret de ce que peut apporter un partenariat entre un centre de référence et un établissement pharmaceutique public. La collaboration entre équipes médicales et pharmaceutiques a permis une mise à disposition rapide d'un médicament efficace et sûr, avec un statut de préparation hospitalière, dans le traitement d'urgence d'une pathologie rare.

Allil JM, Berleux MP, Grisel C, Guemann AS, Servais A, Arnoux JB, De Lonlay P, Husson MC

¹ Etablissement Pharmaceutique de l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris

² Centre de Référence des Maladies Hérititaires du Métabolisme, CHU Necker

³ Service de Néphrologie, CHU Necker

N°5 - Préparation hospitalière : un statut utile pour le traitement des maladies rares ? Cas du cuivre-histidine pour la maladie de Menkès.

Introduction L'établissement pharmaceutique (EP) de l'AP-HP fabrique et distribue dans les établissements de santé français des médicaments indispensables non fabriqués par l'industrie. La plupart ont le statut de préparation hospitalière (PH). Contrairement aux préparations magistrales, destinées à un seul malade, les PH sont préparées pour un ensemble de malades. L'EP de l'AP-HP les fabrique dans les conditions de bonnes pratiques industrielles. Les PH peuvent être rétrocédés pour les malades à domicile. Au travers de l'exemple de la PH Cuivre-histidine (solution injectable en sous cutané), une analyse bibliographique ainsi qu'une enquête auprès des utilisateurs ont permis d'évaluer l'intérêt de ce statut particulier propre à la France, et ses limites. Résultats La littérature confirme que l'apport parentéral de cuivre est le seul traitement actuel de la maladie de Menkès, une maladie orpheline du métabolisme du cuivre. Il n'existe pas de traitement curatif mais un traitement symptomatique (cuivre parentéral). Les études sur l'efficacité de ce traitement sont rares et de niveau de preuve faible. L'enquête auprès des utilisateurs de la PH permet un état des lieux : malades concernés (n=3), modalités d'adaptation de posologie et d'administration, traitements associés, critères d'efficacité, effets indésirables. Aucun médicament avec autorisation de mise sur le marché n'a été identifié. Des préparations par des services hospitaliers ou universitaires existent en Europe, ainsi qu'une fabrication par la pharmacie des armées italiennes. Les registres des médicaments orphelins et des essais cliniques n'identifient pas de perspectives de traitement disponibles avant de nombreuses années. Conclusion La PH de l'EP de l'AP-HP permet d'offrir une solution thérapeutique dans une maladie extrêmement rare (3 malades actuellement en France). Les preuves d'efficacité restent très difficiles, voire impossibles, à obtenir. Par ailleurs, le statut de PH, comme d'autres statuts observés à l'étranger, rend difficile l'établissement du traitement aux malades européens. D'autres approches thérapeutiques restent attendues. *Marysée LAGALLE, Jean-Michel ALLIL, Marie-Caroline HUSSON, Marie-Pierre BERLEUX (Etablissement Pharmaceutique de l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris)*

N°6 - Criblage individualisé de médicament couplé aux essais cliniques N-of-1, une approche innovante et adaptée aux maladies rares pour la découverte de nouveaux traitements.

Nous avons développé une nouvelle technologie destinée à répondre aux besoins médicaux dans le domaine des maladies rares et orphelines, en particulier pour les maladies métaboliques héréditaires. Nous amenons une technologie de découverte de médicaments hautement miniaturisée au chevet du patient. Elle permet de tester des milliers de molécules directement sur les cellules primaires de patients en quelques jours. Nous testons uniquement des médicaments et leurs métabolites, et identifions ceux qui corrigent le défaut causal de la maladie. Le meilleur candidat peut ensuite être évalué dans un essai clinique n-of-1 dont la méthodologie est particulièrement adaptée aux maladies rares. Notre technologie fait appel aux mêmes principes que ceux utilisés dans le diagnostic fonctionnel des maladies héréditaires du métabolisme. Nous sommes actuellement en mesure de réaliser des criblages individualisés sur des cellules de patients souffrant d'un défaut de synthèse ou de transport de créatine, ainsi que de désordres de la beta-oxydation mitochondriale et peroxisomale. Nous révélerons nos premières données générées sur le déficit en transport de créatine. Parmi les 1500 molécules testées testées sur des fibroblastes de peau de quatre patients, nous avons identifié 10 médicaments qui restaurent la concentration intracellulaire de créatine ex vivo. Le profil de sécurité et de pharmacocinétique de l'un d'entre eux en fait notre meilleur candidat pour une évaluation clinique chez les patients donneurs.

Terence BEGHY, Camille MOREAU (Apteous), Abdallah JEOUALI (Apteous - RADEME Université de Lille), Benoît DEPREEZ (Apteous - U1177 Université de Lille - Institut Pasteur de Lille), Gilbert BRIAN, Anne-Frédéric DESSEIN (Université de Lille - CHRU Lille), Dries DOBELLAERE, Karine MENTION (Centre de Référence MHM - CHRU Lille)

N°7 - Financement des sociétés de biotechnologies développant des médicaments orphelins par les associations de patients : modalités et résultats au travers de quelques exemples.

Face à la rareté des financements "classiques" (financements publics, venture capital, business angels, et corporate venture), certaines sociétés de biotechnologies développant des médicaments orphelins ont parfois eu recours, depuis un peu plus d'une dizaine d'années, à un type de financement original, apporté par les associations de patients, en Europe comme aux États-Unis. Quelques-unes de ces sociétés ont d'ailleurs été fondées à l'initiative d'associations. Notre recherche a visé à prendre la mesure de ce phénomène, à en déterminer les modalités, et à tenter d'appréhender les résultats obtenus, afin d'en tirer de premiers enseignements et des tendances. En l'absence de données économiques agrégées, notre méthodologie s'est appuyée sur l'examen de plusieurs cas réels pour lesquels nous avons pu disposer de données quantifiées. Les cas examinés concernent différentes maladies orphelines incluant notamment la mucoviscidose, la maladie de Sanfilippo, ainsi que deux pathologies neuro-musculaires, la dystrophie de Duchenne, et l'amyotrophie spinale infantile. Nous avons ainsi été en mesure de déterminer quelles formes de financement non-dilutifs ou dilutifs ont été adoptées, de préciser les montants engagés, et enfin d'appréhender le résultat de plusieurs de ces investissements, tant au plan thérapeutique qu'économique. Cette analyse nous a permis de tirer quelques conclusions initiales, en termes de bonnes pratiques, de résultats, et d'adéquation de ces apports financiers aux buts recherchés par les organisations de patients atteints de maladies rares. *Christian GIRARD, Philippe BARTH (The Orphan Diseases Crowdfunding Associates), Jennifer RADENAC (Hôpital Arnaud de Villeneuve), Serge BRAUN (AFM-Téléthon)*

PROJETS FÉDÉRATEURS ET FILIÈRES MALADIES RARES

FILIÈRES MALADIES RARES

N°8 - Présentation des missions de la Filière de Santé Anomalies du Développement et Déficience Intellectuelle de causes Rares (AnADI-Rares).

Les anomalies du développement (AD) touchent plus de 3% de la population, soit environ 1.8 million de personnes en France. Il s'agit d'un groupe de pathologies extrêmement hétérogène, posant un problème de santé publique majeur bien qu'individuellement rare, concernant tous les champs de la

RÉSUMÉS DES POSTERS

médecine et tout âge. Ces pathologies sont souvent chroniques, entraînant un handicap, et parfois létales, avec un coût élevé pour la société. Il existe un besoin majeur d'amélioration en termes de méthodes diagnostiques, amélioration de la prise en charge, diffusion des connaissances, traitement et stratégies de prévention. Les filières de santé maladies rares, créées en 2014, ont pour vocation d'animer et de coordonner des actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares. Les objectifs principaux sont de diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique, et de décloisonner en améliorant le continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge médicale, l'innovation diagnostique et thérapeutique, la recherche et le secteur médico-social. La filière ANDI-Rares, dédiée aux AD avec ou sans déficience intellectuelle, repose sur 8 CRMR, 7 CC, les laboratoires de génétique moléculaire, cytogénétique, fœtopathologie et d'associations partenaires. Elle est organisée autour de 11 axes d'expertise : 1) amélioration du diagnostic et de la prise en charge, 2) expertise pluridisciplinaire, 3) visibilité de la filière, 4) recommandations de bonnes pratiques, 5) bases de données/registres, 6) recherche, 7) médico-social, 8) formation, 9) Europe, 10) associations, 11) infertilités. L'animation de la filière est coordonnée par le CHU de Dijon, avec l'aide de responsables d'axes et 6 chargés de missions. La filière de santé souhaite tout particulièrement s'investir dans le déploiement du séquençage haut débit dans le diagnostic, considéré comme une véritable révolution pour les familles ayant vécu une errance diagnostique, en parallèle des perspectives d'amélioration de la prise en charge médicale et médico-sociale. *Christel THAUNIN-ROBINET, Laurent DEMOUGEOT, Laurence OLIVERFAIVRE (CHU de Dijon), Tania ATTIE-BITACH, Jean-Paul BONNEFONT (Hôpital Necker), Dominique BONNEAU (CHU d'Angers), Sylvie ODENT (CHU Rennes), Damien SANLAVILLE (CHU Lyon), Alain VERLOES (Hôpital Robert Debré)*

N°9 - Filière de santé maladies rares immunohématologiques -MaRIH-

La liste ci-dessus des co-auteurs n'a pas pu être complétée par faute de place, voici la complète: N Aladjidi (CHU Bordeaux), P Coppo (Saint-Antoine), J Donadieu (Trousseau), C Fieschi (Saint-Louis), B Godeau (Henri Mondor), JE Kahn (Foch), T Lamy (CHU Rennes), T Leblanc (Robert Debré), G Lefevre (CHRU Lille), G Leverger (Trousseau), M Michel (Henri Mondor), E Oksenhendler (Saint-Louis), Y Perel (CHU Bordeaux), G Socié (Saint-Louis), A Tazi (Saint-Louis), R Pékfaout de Latour (Saint-Louis). Les filières de santé maladies rares ont été créées suite à l'appel à projet du Ministère de la Santé lancé durant l'été 2013. Leur principal objectif est d'animer et de coordonner les actions entre les différents acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares. Parmi les 23 filières identifiées en 2014, la filière MaRIH regroupe les acteurs impliqués dans la prise en charge de pathologies rares immunohématologiques et rassemble ainsi 5 centres de référence, 5 autres centres experts, 4 laboratoires de diagnostic et/ou de recherche, 7 associations de patients et 7 sociétés savantes. Les filières ont transmis le 15 Juin 2015 leur plan d'actions 2016 à la Direction Générale de l'offre de Soins. Suite à l'état des lieux des centres membres de la filière MaRIH, son comité de pilotage a donc priorisé 3 axes. Amélioration du soin: De par sa visibilité (manifestations, plaquettes, site web), MaRIH devrait permettre pour les médecins de première ligne, un diagnostic rapide et donc un traitement sans retard et adapté, à partir des recommandations rédigées par les membres de la filière, nationales (PNSD) ou internationales (guidelines) mais aussi par la diffusion des fiches RCP sur son site internet. Communication et formation sur les maladies rares immunohématologiques: MaRIH s'engage dans l'organisation de nombreuses manifestations interdisciplinaires en France pour améliorer la visibilité des centres et informer les professionnels sur ces maladies rares. La participation des associations au réseau MaRIH permettra l'organisation d'une journée «patient» ayant pour but de les informer des avancées sur des thèmes transversaux comme la recherche, l'insertion professionnelle et les prêts bancaires. Veille épidémiologique et recherche: A partir des bases de données locales des centres, la filière MaRIH pourra développer des indicateurs de santé pour chaque pathologie. D'ici fin 2015, une collaboration entre la filière et la Banque Nationale des Données Maladies Rares sera également mise en place afin d'établir une codification unique de ces maladies et d'une interopérabilité des bases avec BaMaRa. Pour conclure, la filière a engagé une chef de Projet Recherche au sein de son comité scientifique et stratégique pour soutenir, équilibrer et valoriser l'activité recherche des centres.

Amélie MAROUJANE (Filière MaRIH), Nathalie ALADJIDI (CHU Bordeaux), Paul COPPO (Saint-Antoine), Jean DONADIEU (Trousseau), Claire FIESCHI (Saint-Louis), Bertrand GODEAU (Henri Mondor), Jean Emmanuel KAHN (Foch), Thierry LAMY (CHU Rennes), Thierry LEBLANC (Robert Debré), Guillaume LEFEVRE (CHRU Lille), François BOUTIN (Université de Montpellier)

N°10 - Web-conférences FAIR: diffuser la connaissance sur les maladies rares auto-immunes et auto-inflammatoires vers les professionnels de santé, les patients et le grand public.

FAIR (Filière des Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires Rares) est l'une des 23 filières créées par le 26 Plan National Maladies Rares. Afin de poursuivre le travail des Centres de Référence Maladies Rares pour améliorer la connaissance des pathologies de la filière, FAIR a mis en place un double programme de web-conférences. Dans le 1er programme, FAIR propose une web-conférence mensuelle d'une heure destinée au large public de soignants de la filière (médecins hospitaliers ou non, internes, étudiants, paramédicaux). Chaque web-conférence est consacrée à une pathologie, dont l'orateur est un des référents en France. Dans le 2ème programme, FAIR propose une web-conférence trimestrielle d'une heure destinée au grand public et plus particulièrement aux patients et à leurs aidants. Chacune de ces web-conférences est animée par un orateur référent de la pathologie, en collaboration avec un représentant de l'association de patients concernée. Ces web-conférences ont lieu le samedi matin afin de faciliter leur accès aux patients en activité professionnelle. Les web-conférences des 2 programmes peuvent être visionnées en direct en se connectant au site de la filière (faizr.org) avec la possibilité de poser des questions lors du direct aux orateurs par un chat. Soixante-douze heures après leur diffusion, chaque web-conférence peut être visionnée en étant podcastée. FAIR a fait le choix d'un accès libre, illimité et gratuit vers son site et donc pour ses web-conférences pour permettre de toucher un public le plus large possible. Chacune des web-conférences diffusées et podcastable a déjà été visionnée plusieurs centaines de fois. L'utilisation des moyens de communication récents et en particulier internet constitue un formidable outil de diffusion auprès d'un large public. A travers deux programmes de web-conférences, FAIR propose un accès gratuit et facile à des conférences de qualité sur les maladies rares de la filière. *Hélène MAILLARD, Charlotte LEJEUNE, Géraldine CONDETTE-WOJTASIK, Dany COQUIART, Sarah DEHMAT, William DUCROS, Cyrielle GESQUIÈRE, Mélanie ROMER, Alexandre BÉLOT, Eric HACHULLA (FAIR)*

N°11 - FILNEMUS : la filière de santé dédiée aux maladies rares neuromusculaires.

FILNEMUS est une des 23 filières retenues par le Ministère dans le cadre du second plan national maladies rares 2011-2015. Les maladies couvertes par la filière FILNEMUS sont les pathologies de l'unité motrice. Elles incluent les affections du muscle, les maladies de la jonction neuromusculaire, les maladies rares du nerf périphérique et les amyotrophies spinales. À ce jour on compte en France entre 40.000 et 50.000 personnes atteintes de pathologie neuromusculaire (NM). La filière FILNEMUS bénéficie d'un maillage territorial satisfaisant y compris dans les départements et collectivités d'outre-mer. Elle s'appuie pour cela sur 13 centres de référence neuromusculaires (CRMR) dont 10 couvrant l'ensemble des pathologies neuromusculaires, 3 spécialisés (2 neuropathies périphériques rares et 1 canalopathies musculaires), et 4 centres de compétences (CCMR), tous faisant l'objet d'une labellisation par le Ministère. La majorité des CRMR et CCMR sont multi-sites. Les associations de patients sont également bien présentes dans la filière et impliquées notamment dans l'accompagnement des patients. Parmi elles, on citera l'Association Française contre les Myopathies, l'Association Charcot-Marie-Tooth-France,

l'Association Française contre les Neuropathies Périphériques et l'Association Française contre l'Amylose. La gouvernance de FILNEMUS est assurée par le comité de coordination dirigé par le Pr Pouget (coordinateur) et composé d'un chef de projet, de deux chargés de mission, d'un représentant de chacune des huit groupes de travail (commissions) et de deux représentants d'associations de patients. Les huit commissions créées pour répondre aux objectifs de la filière sont les suivantes : « Enseignement et formation », « PNDS », « Outils diagnostiques », « Bases de données », « Recherche », « Essais thérapeutiques », « Relations internationales et réseaux européens » et « Accompagnement du parcours de santé ». Les premiers objectifs de travail de FILNEMUS ont été l'établissement d'un premier état des lieux et l'élaboration d'un plan d'actions prioritaires adressé à la DGOS. *Annamaria MOLON, Emmanuelle SALORT-CAMPANA, Jean POUGET (CHU Timone AP-HM), J. Andoni URTIZBERERA (Hôpital Marin de Hendaye APHP), Davis ADAMS, Judith MELKI (Hôpital du Bicêtre), Jean-Christophe ANTOINE (CHU St Etienne), Mireille COSSÉE (Institut Universitaire de Recherche Clinique), Christian COTTET, Floreance LUDU (AFM-Téléthon), Bruno EYMARD (Institut de Myologie Pitié-Salpêtrière), Laurent MAGY (CHU de Limoges - Hôpital Dupuytren), Jean-Philippe PLANÇON (AFNP), François RIVIER (CHRU de Montpellier - Hôpital Gui de Chauliac)*

N°12 - La transition enfant/adulte pour les maladies sensorielles rares : rôle de la filière sensengene.

A mesure que les adolescents deviennent adultes, ils sont confrontés à de nouveaux défis, tant physiques que sociaux, qui ont des répercussions sur leur prise en charge. De plus, se posent des problématiques spécifiques de l'adulte tels que « l'évolution » de la pathologie et l'abandon de la sexualité. Ces patients doivent apprendre à être autonome face à la maladie, à prendre soin du corps altéré, à travailler sur l'image du « soi » et à préparer un projet de vie avec son handicap. La transition vers l'âge adulte s'avère donc un défi de taille avec de nombreuses problématiques entremêlées. En effet, différentes craintes sont ressenties, comme par exemple pour l'ado, le fait de ne plus avoir cette relation « privilégiée » avec son pédiatre ; que le nouveau médecin d'adulte ne connaisse pas sa maladie et ne l'écoute pas mais aussi de part la confrontation avec des malades plus âgés. Ces différentes craintes sont augmentées par la présence du handicap sensoriel qui modifie les liens sociaux du jeune. Pour les parents, les craintes portent plutôt sur le fait d'être exclus des soins, de ne plus être informés, mais aussi le risque de non observation thérapeutique ou de suivi de leur enfant. En ce qui concerne les pédiatres, ils redoutent un environnement inadapté, avec une non observation des consultations et/ou de la prise en charge. Pour réussir le passage ado/adulte, il est nécessaire d'assurer la continuité de la prise en charge médicale et sociale ; ainsi que de préparer le jeune à mieux franchir cette étape. Pour cela, plusieurs actions ont été mises en place par la Filière : La première, l'élaboration d'un questionnaire, qui a été envoyé à tous les services concernés par la prise en charge d'enfants sourds ou avec un handicap visuel. Ceci, afin d'effectuer un état des lieux sur la transition enfant/adulte pour la prise en charge médicale et médico-sociale. La seconde, porte sur une enquête auprès des jeunes adultes atteints d'une déficience sensorielle en collaboration avec des pédiopsychiatres et des psychologues, afin d'identifier les principales problématiques rencontrées lors de la transition enfant/adulte. Le but de l'étude est d'améliorer les points de blocage soulevés au cours de l'évaluation.

Sandrine MARLIN (Hôpital Necker), Ines BEN AISSA (Centre de Référence de Surdité Génétique, Hôpital Necker - Enfants Malades), Isabelle AUDO (REFERET, Hôpital XV-XX), Patrick CALVAS, François MALECAZE, Pierre FOURNIE, David TOUBOU (CRKN, CHU Bordeaux), Jean Louis DUFIER, Josseline KAPLAN, Jean Michel ROZET, Christophe ORSSAUD (OPHTARA, Hôpital Necker - Enfants Malades), Christian HAMEL (MAOLYA, CHU Montpellier), Sadek MOHAND-SAÏD, José SAHEL, Christina ZEITZ (REFERET, Hôpital XV-XX), Dorothee LEROUX, Hélène DOLLFUS (CARGO, HUS)

N°13 - Filière nationale de santé Cardiogen.

La filière Cardiogen regroupe trois centres de références (dont un multi-site), vingt-deux centres de compétence, trois associations de patients ainsi que les laboratoires de recherche et de diagnostic génétique autour de la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires. Ces pathologies, que l'on peut regrouper en deux grandes familles, les cardiomyopathies (hypertrophique, dilatée, restrictive, dysplasie ventriculaire droite arythmogène, non compaction du ventricule gauche, etc) et les troubles du rythme isolés (syndrome du QT long, du QT court, syndrome de Brugada, tachycardie ventriculaire catécholérgique, syndrome de repolarisation précoce, etc), représentent des causes majeures de mort subite et d'insuffisance cardiaque du sujet jeune. Près de 15 000 patients (file active) provenant de l'état des lieux accomplie en 2015 au sein de la filière) passent chaque année par les centres de référence et de compétence de la filière Cardiogen. Les missions de notre filière s'articulent autour d'actions de coordination et de communication, de recherche et d'enseignement. Afin d'améliorer la prise en charge globale des personnes malades, la filière souhaite favoriser la coordination de l'expertise pluridisciplinaire, la rédaction de bonnes pratiques et développer des actions de formation en commun au sein de la filière. Un des principaux projets est la création d'un Centre de Ressources Psychologiques dont les nombreux objectifs sont de faciliter l'accès des patients et de leur entourage à une aide psychologique de proximité, rapide et adaptée aux problématiques spécifiques des maladies cardiaques héréditaires pour concourir à l'amélioration de la prise en charge globale, de contribuer à l'harmonisation des pratiques des psychologues au sein des consultations spécialisées et de compléter les dispositifs existants par le développement et la coordination d'un réseau national de psychologues et psychiatres sensibilisés aux problématiques des maladies cardiaques héréditaires.

Zoé FERTIER (Filière nationale de santé Cardiogen)

N°14 - BRAIN-TEAM : une Filière de Santé Maladies Rares au Service des Maladies du Système Nerveux Central.

La Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM, créée au 31/12/2014, est née d'une volonté commune de rassembler au sein d'une même filière un ensemble de maladies rares ayant pour dénominateur commun les pathologies rares du système nerveux central dans leur dimension la plus large. BRAIN-TEAM rassemble ainsi des pathologies à expression motrice ou cognitive, familiales ou sporadiques tant chez l'adulte que chez l'enfant. Ces pathologies rares partagent la nécessité de proposer une prise en charge médico-sociale globale et pluridisciplinaire car il s'agit de patients complexes, souvent en situation de handicap, avec un besoin de coordination optimale du parcours de vie. La filière BRAIN-TEAM s'organise autour de 9 centres de références (CR) travaillant avec 22 centres de compétences (CC) et 28 centres spécialisés (CS), qui sont, en partie, partagés. Environ 100 000 patients sont pris en charge par cette filière, avec le soutien de plus de 35 associations de patients impliquées. La filière doit donc se structurer afin d'optimiser les échanges entre ces entités. Un des axes de développement majeur concernera la mise en place d'une approche globale et systématisée de la prise en charge du handicap rare ainsi que de l'offre de soin médico-social. En s'appuyant sur des structures existantes déjà mises en place par certains des centres de références de BRAIN-TEAM, la filière aura vocation à étendre cette expertise. Par ailleurs, afin de favoriser les échanges entre spécialistes (résultats de diagnostics, partage d'IRM ...), la filière mettra en place des connexions entre les bases de données existantes des CR. A terme, cette structure standardisée pourra servir de tremplin au positionnement européen et international de la filière. *Sophie BERNICHTHEIN (AP-HP), Bénédicte BELLOIR, Claire EWENCZYK, Andreas HARTMANN (AP-HP / GH Pitié-Salpêtrière), Anne-Catherine BACHOU-LEVI (AP-HP HU Henri Mondor), Thierry BILLETTE (AP-HP GH Trousseau), Dominique BONNEAU, Christophe VERNY (CHU Angers), Odile Boespflug-Languy (AP-HP GH Robert Debré), Hugues CHABRIAT, Dominique HERVE (AP-HP GH Lariboisière), Kumaran DEVA, Marc TARDIEU (AP-*

HP GH Bicêtre, Bruno DUBOIS, Alexandra DURR, Isabelle Le Ber, Marie VIDALHET (AP-HP GH Pitié-Salpêtrière), Wastliss Meissner (CHU Pellegrin), Olivier Rascol (CHU Toulouse)

N°15 - La Filière Santé Maladies Rares de la Tête, du Cou et des Dents (TETECCOU) - Etat des lieux au 1er juin 2015 et Plan d'Action

La FSMR TETECCOU fait partie des 23 FSMR prévues dans le PNMR2 et s'inscrit dans la continuité des efforts menés par les CRMR depuis leur labellisation. Les missions essentielles des filières consistent à / améliorer la lisibilité du parcours de soins et de prise en charge médico-sociale des patients et de leurs familles / décloisonner la prise en charge des patients en assurant un continuum pluridisciplinaire et un accès aux dernières innovations thérapeutiques. En France, 50 000 patients atteints de malformations congénitales crânio-cervico-maxillo-faciales, bucco-dentaires et des voies aéro-digestives supérieures, isolées ou syndromiques, nécessitent une prise en charge globale et pluridisciplinaire afin de réduire leur impact sur le pronostic vital et fonctionnel, la croissance, le développement psychomoteur et la vie sociale. Malgré les avancées permises par les CRMR en termes de phénotypage et d'innovation thérapeutique, le parcours des patients reste discontinu tandis que les exigences thérapeutiques, fonctionnelles et esthétiques se font plus pressantes. La Filière TETECCOU comprend 6 CRMR, 2 sites constitutifs et 31 CCAR régionalisés distribués en 4 sous-groupes (malformations ORL rares, malformations crânio-faciales, lésions labio-palatines et maladies odontologiques rares). La Filière s'est dotée d'un comité de pilotage chargé de la gouvernance et d'une plateforme d'animation chargée de la coordination des actions concertées. Un état des lieux détaillé de l'existant a été réalisé par les membres de la Plateforme de février à mai 2015 afin d'identifier les forces et faiblesses de la Filière, catégorisées en 4 sous-ensembles qui ont permis de définir 12 actions prioritaires programmées sur 3 ans. Ce plan devrait permettre d'améliorer le parcours de soins et l'accès au diagnostic des patients, d'améliorer et harmoniser les bases de données, d'améliorer la prise en charge médico-sociale des patients et de coordonner la formation et l'animation scientifique dans son champ d'expertise. *François LECARDONNEL, Audrey LEGRAND, Marie-Paule VAZQUEZ (Filière Santé Maladies Rares TETECCOU)*

N°16 - La structuration de la filière de santé maladies rares FAVA-Multi, fruit d'un engagement collectif.

La filière FAVA-Multi a pour vocation d'animer et de coordonner les acteurs impliqués dans la prise en charge de patients ayant des maladies vasculaires rares avec atteinte multistémotique (Marfan et apparentées, Rendu Osler, Ehlers-Danlos Vasculaire, Dysplasie fibromusculaire, Takayasu, Burger, Lymphadénite primitive). En pratique, elle fédère : 3 centres de référence et un site constitutif ; 28 centres de compétence ; 9 centres experts non labellisés ; 3 associations de patients ; 5 laboratoires de diagnostic ; 5 équipes de recherche fondamentale. Depuis septembre 2014, le travail de structuration de la filière s'est articulé autour de : 1. La définition d'une gouvernance spécifique qui allie instances décisionnelles et instances opérationnelles ; 2. L'élaboration d'un programme de travail pluriannuel ambitieux, fruit d'un important temps de concertation. La volonté des acteurs de porter des projets communs s'est affirmée dès la construction du diagnostic partagé qui a permis d'identifier les ressources disponibles, les dynamiques existantes et les besoins mutuels. De fortes attentes de coordination ont été formulées pour lesquelles une filière nationale a toute sa pertinence. Quatre axes prioritaires structurent la feuille de route de la filière : Améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients - Améliorer la qualité de vie des patients - Renforcer la connaissance sur les pathologies de la filière - Rendre visible la filière. Ils se déclinent en une quinzaine d'actions qui toutes sont transversales aux pathologies de la filière et qui contribuent à améliorer l'offre de soins proposée. A titre d'exemple, la réalisation d'un guide de prise en charge par spécialité médicale doit permettre aux praticiens qui prennent en charge des patients de la filière, pour une situation de soins spécifique (appendicite), de s'approprier le périmètre d'intervention à respecter étant donné la maladie rare du patient. Développer ces actions, implique d'impulser une démarche partenariale, recueillant l'adhésion de l'ensemble des acteurs et de mobiliser toutes les énergies. *Anouk CAMBONIE (HOPITAL BICHAT CLAUDE BERNARD)*

N°17 - Filière FIMARAD

Filière FIMARAD La peau se voit, la peau se touche, la peau attire...ou rejette. Le « handicap peau » des patients/familles dans toute sa dimension socio-médicale, économique et psychologique n'est actuellement pas du tout pris en compte. Les besoins sont majeurs : nouveaux traitements, connaissance du handicap peau et intégration en société. « Comment vivre dès aujourd'hui dans l'attente des résultats de la recherche translationnelle de demain ? » La filière FIMARAD regroupe les acteurs en charge des maladies rares en dermatologie, en particulier les maladies génétiques à expression cutanée (généodermatoses), les maladies bulleuses auto-immunes et les toxidermies sévères. Il existe plusieurs centaines de maladies rares cutanées. La filière FIMARAD s'organise autour de : • 21 sites coordonnateurs et constitutifs formant les centres de référence (CRMR), • un réseau de 27 centres de compétence (CCMR) actuellement, avec une perspective d'extension dans les DOM-TOM. En particulier à l'île de la réunion, • 14 associations de patients, à l'heure actuelle. Le réseau de santé soutenu par la filière, associé aux centres d'expertise clinique comprend différents partenaires : les laboratoires de diagnostic (Génétique Moléculaire, Immunologie et Anatomopathologie), les laboratoires de recherche, les établissements de soins d'aval aux hospitalisations aiguës (centre moyen séjour, HAD : Hospitalisation à Domicile...) et les acteurs de santé de ville. La filière FIMARAD s'articule autour de 3 axes prioritaires : • Axe 1 : Amélioration de l'accès et de la qualité de la prise en charge des patients • Axe 2 : Épidémiologie et Recherche • Axe 3 : Formation / Communication (site internet destiné au grand public et aux professionnels de santé est en cours de finalisation (été 2015), et donne accès aux différents acteurs impliqués et renseigne sur les différentes pathologies dermatologiques. *Anouk CAMBONIE, Guillaume JONDEAU (HOPITAL BICHAT CLAUDE BERNARD), Stéphane VIGNES (HOPITAL CONGNAC JAY), Sophie DUPUIS-GIROUD (HOPITAL FEMME MERE ENFANT HCL), Xavier JEUNEMAITRE (HOPITAL EUROPEEN GEORGES POMPIDOU)*

N°18 - NeuroSphinx : Filière Nationale de Santé Maladies Rares pour les troubles neurologiques et malformatifs sphinctériens.

La filière NeuroSphinx a été reconnue par la DGOS en 2014 dans le cadre du PNMR2. Elle s'appuie sur 3 centres de référence Maladies Rares: MAREP, Spina Bifida et Syringomyélie. 90 centres de compétences et collabore avec 8 associations de patients. Les patients sont atteints de troubles de la continence, séquelles de malformations anorales, de myéloméningocèles ou autres formes de dysraphismes, de syringomyélie. Pour répondre aux missions que lui a confiées la DGOS, NeuroSphinx s'est fixé 3 principaux objectifs : i) organiser et animer des réseaux de prise en charge de l'incontinence et améliorer la transition enfants-adultes en développant les centres de compétences, les réseaux de ville et le lien ville-hôpital, ii) partager et développer les connaissances : guides de bonnes pratiques, activité d'Éducation Thérapeutique, bases de données patients et intégration dans la BNDMR, activité de recherche clinique ; iii) déployer le volet médico-social en liant des liens avec les acteurs du monde professionnel et éducatif, les acteurs médico-sociaux de terrain, et en travaillant sur l'identité «non médicale» du patient et son intégration dans la société. En parallèle, des actions de communication sont menées: création d'un site internet comme plateforme d'orientation des patients, organisation de journées d'échanges entre les professionnels, démarches de sensibilisation auprès de partenaires extérieurs, actions de formation, déplacements en région. La création d'outils pour améliorer la fluidité de la prise

en charge a débuté : développement d'une application mobile pour les patients incontinents. Un carnet de suivi et un livret transition sont en réflexion. La filière NeuroSphinx ne doit pas se substituer aux centres de référence, mais ambitionne au contraire de développer une structure sur laquelle les centres MAREP, Spina Bifida et Syringomyélie pourront s'appuyer pour améliorer les réseaux de prise en charge et la communication autour du tabou social de l'incontinence fécale et urinaire. *Céline CRÉTOLLE, Clémentine ESPINASSE, Sabine SARNACKI (Hôpital Universitaire Necker-Enfant Malades), Paul Antoine LEHUR, Andrea MANUNTA (Centre Hospitalier Universitaire), Marc-David LECLAIR (Centre Hospitalier), Fabrice PARKER (Centre Hospitalier Universitaire Bicêtre)*

N°19 - Filière FIRENDO : une approche spécifique à la problématique des maladies rares endocriniennes.

La filière FIRENDO a pour vocation de travailler avec l'ensemble des acteurs intervenant dans la prise en charge et l'accompagnement des personnes atteintes des maladies rares (MR) endocriniennes (6 centres de référence, 23 centres de compétence, 22 associations de patients, 37 laboratoires de diagnostic, 18 unités de recherche et 4 sociétés savantes). Ces pathologies ont la particularité d'être chroniques, concernent un nombre de situations où le pronostic vital est engagé et sont souvent accompagnées d'un handicap invisible et de symptômes non-spécifiques, conduisant rarement un médecin généraliste sur une bonne piste de diagnostic. En plus de l'analyse génétique, leur diagnostic implique l'engagement des laboratoires d'explorations fonctionnelles. Ces laboratoires, spécialisés dans la biologie hormonale, sont la spécificité de la filière FIRENDO et requièrent de manière croissante une expertise en spectrométrie de masse, analogue à la révolution advenue par le séquençage haut débit en diagnostic génétique. Dans la lumière de ces faits, FIRENDO propose trois pistes emblématiques de son plan d'action pluriannuel : • Diffuser des recommandations de bonnes pratiques liées aux MR endocriniennes à travers un carnet maladie rare numérique et anonymisé. Il traduit un besoin croissant d'avoir une carte d'urgence personnalisée en fonction de la condition médicale et les traitements individuels. • Se donner des moyens pour diffuser les informations aux médecins traitants sur les MR endocriniennes : par un contact physique (à travers les patients experts, les visiteurs médicaux), soit à travers un support combinant papier et internet (plaquette « médecin de ville » avec les QR codes vers firendo.fr, HAS et Maladies Rares Info Service, cartes de visite personnalisées en « édition rare »). • Développer des compétences des laboratoires d'hormonologie membres de la filière : il s'agit de stimuler un développement en réseau et mutualiser les forces pour un diagnostic plus précis et rapide. *Maria GIVONY (FIRENDO / APHP), Jérôme BERTHERAT (Hôpital Cochin / APHP/ FIRENDO)*

N°20 - Filière DéfiScience, Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle.

La filière DéfiScience s'adresse aux personnes qui présentent une maladie rare du développement cérébral, le plus souvent d'origine génétique : déficiences intellectuelles syndromiques ou isolées, polyhandicap, malformations cérébelleuses et/ou cérébrales, pathologies psychiatriques précoces, déficiences intellectuelles sans anomalie génétique identifiée à ce jour. Du diagnostic prénatal au suivi tout au long de la vie, le parcours de soins mobilise une pluralité de compétences sanitaires, médico-sociales et pédagogiques : génétique, neuro-pédiatrie, neurologie, pédo-psychiatrie, psychiatrie, neuropsychologie, endocrinologie, orthophonie, rééducation psychomotrice, enseignement spécialisé, etc. 1. Le poster présentera la spécificité de la filière qui sous-tend ses choix stratégiques et opérationnels : • Sa composition pluridisciplinaire • La singularité de son organisation • Les patients auxquels elle s'adresse • Sa double approche : un regard d'expertise dynamique - à la fois - syndromique - tenant compte de la spécificité des syndromes et « fonctionnelle », selon le degré et le profil du handicap • Ses principes d'action et ses missions DéfiScience développe la recherche clinique et observationnelle notamment en partenariat avec le réseau de recherche RIPP-DeSciScience. 2. Le poster présentera l'étude DIXT - Impact d'un syndrome sur les patients porteurs et sur l'aïdant principal -, qui est une étude observationnelle à grande échelle visant • à connaître les conséquences sur l'histoire naturelle des patients porteurs d'une anomalie génétique syndromique : mode de vie, besoins en soins médicaux et paramédicaux, impact sur le comportement, sur le degré d'autonomie, etc. • à évaluer l'impact du handicap sur l'aïdant principal en termes psycho-sociaux notamment. La première étude DIXT est réalisée auprès d'enfants et d'adultes avec une déficience intellectuelle liée à une anomalie du chromosome X. L'enquête est conduite auprès de 200 patients dont 150 ont un syndrome X-fragile. Résultats attendus : début 2016. *Mario-Pierre REYMOND (Filière MR DéfiScience)*

N°21 - OSCAR - filière santé maladies rares.

- Historique de création des filières 2005 à 2008 : Plan National Maladies Rares 1 Création de 131 Centres de Références et de 500 Centres de Compétence > Amélioration de l'accès au diagnostic et de la prise en charge des personnes atteintes 2011 à 2016 : Plan National Maladies Rares 2 Création de 23 Filières de Santé Maladies Rares > Développement de mutualisations et de complémentarités entre tous les acteurs - La filière OSCAR et ses acteurs Créée en 2014 Pathologies concernées = maladies rares du squelette, des tissus minéralisés et du métabolisme minéral, chez l'enfant et l'adulte 3 Centres de Référence Maladies Rares = Maladies Osseuses Constitutionnelles + Dysplasie Fibreuse + Maladies rares du métabolisme phosphocalcique = 51 sites d'expertise en France 18 associations de patients 14 laboratoires d'explorations fonctionnelles spécialisées et de diagnostic moléculaire 11 équipes de recherche 9 sociétés savantes - Les 3 axes prioritaires de la filière Axe 1 : Le parcours individuel du patient, dans toutes les dimensions de sa prise en charge et tout au long de sa vie Axe 2 : Les outils d'évaluation et de recherche pour l'amélioration du diagnostic Axe 3 : Histoire naturelle : épidémiologie, cohortes, description de l'histoire naturelle - Les actions réalisées et en cours Présentation des outils mis à disposition sur le site web www.filiere-oscar.fr et des grandes orientations en cours de développement via le Plan d'Actions 2015-2017 (réponse à l'appel à projet de la DGOS du 15 juin 2015). *Anne DEGLAIRE (GH Necker Enfants Malades)*

N°22 - La filière de santé maladies respiratoires rares, RespiFIL.

RespiFIL a été créée en 2013 avec le regroupement de 3 centres de références : le centre de référence des maladies respiratoires rares RespiRare (enfants), le centre de référence des maladies pulmonaires rares (adultes), et le centre de référence du syndrome d'Ordine. RespiFIL intègre un nombre important de maladies rares qui affectent les différentes structures du système respiratoire. Elles sont rassemblées en 5 groupes principaux : les maladies pulmonaires rares affectant le parenchyme pulmonaire (pneumopathies interstitielles diffuses, fibrose pulmonaire), les malformations du système respiratoire, les dyskinésies ciliaires primitives, les troubles de la commande respiratoire et les autres maladies rares causées d'insuffisance respiratoire chronique (mucoviscidose, pathologies neuro-musculaires...) RespiFIL a pour mission principale de coordonner les actions développées pour la prise en charge des patients, en rassemblant tous les acteurs impliqués. Sa structuration est nationale et inclut les centres de compétences, les laboratoires de diagnostic et de recherche, les équipes paramédicales, les associations de patients, les acteurs du secteur médico-social, les sociétés savantes, ainsi que les partenaires institutionnels et industriels. Le programme de travail de RespiFIL s'articule autour de trois axes stratégiques prioritaires : (1) rendre la filière visible, pour un parcours de soins optimisé, à l'appui d'un véritable maillage territorial ; (2) organiser le recueil structuré des informations médicales dans des bases de données, avec le développement d'un système d'information commun et la possibilité de connexion avec les bases internationales. (3) développer les actions de recherche

RÉSUMÉS DES POSTERS

dans le domaine de la génétique et de la recherche clinique. La dynamique de RespiFL, ainsi créée met au cœur du dispositif le patient et sa famille. Elle doit permettre des avancées rapides dans le traitement et la compréhension des pathologies respiratoires rares.

Charlotte MAILLAT, Serge AMSELEM, Annick CLEMENT (Hôpital Troussseau), Bruno CRESTANI, Caroline KANNENGISSER (Hôpital Bichat) Corine DURAND (FLAM) Michael FAYON (CHU Bordeaux), Christine PIETREMENT-DENIS (ADC), Martine REYNARD-GAUBERT (AP-HP), Philippe REIX, Françoise THIVOLET-BEJUI, Jean-François CORDIER (CHU Lyon), Ha TRANG (Hôpital Robert Debré)

N°23 - Filière de santé «mcgre»: maladies constitutionnelles rares du globe rouge et de l'érythroïose.

La filière MCGRE a été officialisée en février 2014 suite à l'appel à projet du Ministère de la Santé lancé durant l'été 2013 (PNMR 2011-2016).¹ Ce regroupement fonctionne depuis déjà plus de 6 ans et dont le champ d'expertise recouvre l'ensemble des pathologies génétiques de la lignée érythrocytaire, laquelle est largement dominée par les Syndromes Drépanocytaires Majeurs (15 à 20 000 patients inégalement répartis sur le territoire (cf. BEH 03/07/2012) et les Thalassémies (1000 patients). Les autres pathologies érythrocytaires concernées occasionnellement, soit des anémies hémolytiques dues soit à d'autres hémoglobinopathies (100 à 200), à des déficits enzymatiques (100 à 200 formes graves), à des défauts membranaires cytosquelettiques ou non (500 ?), à des défauts plus complexes pouvant prendre des formes syndromes, à des dysérythropoïèses congénitales, soit des polyglobulies héréditaires de causes érythrocytaires ou dues à un défaut de régulation de la synthèse ou de la transduction du signal érythropoïétine (250). La filière MCGRE est constituée d'un Réseau Clinique comportant les centres de référence SDM, de DAG et des ST, les centres de Compétences Labellisés (N = 14), d'expertises cliniques franciliennes (N = 3); Isère (N = 1); Côte d'Azur (N = 1); Réseau de 10 laboratoires experts; Réseau Associatif; et est en lien avec les acteurs de la recherche fondamentale (Laboratoire d'excellence sur le Globule Rouge ANR - GR-Ex); Les sociétés savantes (SFH, SHIP, sociétés nationales de pédiatrie, de médecine interne et de transfusion sanguine). Le secteur médico-social et éducatif; Les actions et programmes européens (ENNERCA); Centre d'information et de dépistage de la Drépanocytose (CIDD, Paris 13). Ce poster présente l'organisation de la filière et ses avancées réalisées séparément ou en commun depuis 7 ans ainsi que les actions à venir. 1. INSTRUCTION N°D05/PF2/2013/306 du 29 Juillet 2013. *Frédéric GALACTEROS, Christine FAUROUX, Serge PISSARD, Jughurtha BERKENOU (APHU) CHU HENRI MONDOR, Maryse ETIENNE-JULIAN (CHU de Poitiers) / Pitre / Abysses, Isabelle THURET (Hôpital de la Timone - Assistance publique - Hôpitaux de Marseille), Malika BENKERROU, Jacques ELION (APHU - CHU ROBERT DEBRE), Yolande ADJIBI (Assistance SOS GLOBI 94), Christian ROSE (Hôpital Saint Vincent de Paul, Université Catholique de Lille)*

N°24 - ORKID, la filière de santé des maladies rénales rares (Orphan Kidney Diseases).

Aujourd'hui les maladies rénales rares concernent plus de 30 000 personnes en France aussi bien les enfants que les adultes. Il s'agit d'un réel problème de santé publique, pour partie sous estimé en termes de fréquence. Il existe en effet plus de 300 pathologies différentes. Elles nécessitent un diagnostic précoce, une expertise multidisciplinaire pour une prise en charge adaptée et un suivi toute au long de la vie. Créées en 2014, suite au plan national maladies rares (PNMR2) 2011-2014 mené par la DGO5, les filières de santé ont pour principales missions d'aller à la rencontre des différents acteurs qui collaborent pour améliorer la qualité de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, favoriser la recherche et développer l'enseignement et la formation. La filière ORKID, est un réseau de santé dans le domaine des maladies rénales rares regroupant 4 Centres de référence (CR du syndrome néphrotique idiopathique (Pr Sahali), Marthea (Pr Salomon), Néphropathies (Pr Cochat), SoFara (Pr Chauveau)), 17 centres de compétences sociétés savantes (Société de Néphrologie Pédiatrique et Société de Néphrologie), des associations de patients (AMSN, AIRG, ...), des laboratoires de recherche et de diagnostic et la Fondation Maladies Rares. La filière souhaite développer trois axes : 1) la transition enfant - adulte, qui vise à améliorer la prise en charge des adolescents atteints de maladies rénales rares en les aidant à passer de la pédiatrie à la médecine de l'adulte et à mieux comprendre et vivre avec leur maladie. 2) l'aspect médico-social et éducatif. Les maladies rénales rares peuvent retentir sur le quotidien des enfants et adultes concernés, ce qui peut nécessiter une adaptation des conditions de scolarisation et de travail. Certains patients ont également un handicap associé à leur pathologie rénale. L'objectif est donc de faciliter cette intégration en développant des liens avec la MDPH, la médecine du travail et en travaillant sur la mise en commun et le développement de programmes d'éducation thérapeutique. 3) Epidémiologie des maladies rénales rares / Recherche. La création de registres et la collecte de données épidémiologiques font partie des objectifs principaux de la filière. Sa réalisation permettra une connaissance que l'on peut souhaiter exhaustive des pathologies. Cet objectif est également essentiel pour favoriser les travaux de recherche et favoriser l'inscription de la filière ORKID au niveau européen.

Jennifer RADEVAIC (Hôpital Arnaud de Villeneuve)

PROJETS FÉDÉRATEURS ET CENTRES DE RÉFÉRENCE

N°25 - La Fédération Hospitalo-Universitaire TRANSLAD : Un projet d'excellence dédié au développement des soins, de la recherche et de l'enseignement dans le domaine des maladies rares avec anomalies du développement.

Dans un contexte où les maladies rares sont une priorité nationale, l'essor récent de nouvelles technologies en génétique, plus particulièrement de technologies de séquençage d'ADN « de haut débit », transforme actuellement de façon radicale les perspectives de recherche, en plus d'ouvrir des pistes nouvelles dans la prise en charge diagnostique et thérapeutique de ces pathologies. Ce projet a été classé n°1 par un jury international à l'issue d'un appel à projet lancé conjointement par les structures de soins hospitalo-universitaires et d'enseignement des régions Bourgogne-Franche Comté. Il s'agit d'un projet original, novateur, d'envergure internationale et organisé autour du patient et des familles, qui associe étroitement le soin, l'enseignement et la recherche dans le domaine des maladies du développement. TRANSLAD repose sur une équipe pluridisciplinaire composée de généticiens, biologistes, bio-informaticiens, dermatologues, pédiatres, internistes, spécialistes d'organes, psychiatres, psychologues spécialistes de cognition, économistes de la santé, philosophes et éthiciens; 4 centres de références et 33 centres de compétences; 15 services cliniques des CHU de Dijon et de Besançon; 6 laboratoires de recherche labellisés; 2 CIC des CHU de Dijon et de Besançon; 37 cliniciens; 30 enseignants-chercheurs et 8 chercheurs; des associations de patients. Le programme de travail s'organise autour de 5 axes : Axe 1 : un centre d'évaluation et de prise en charge pluridisciplinaire des pathologies; Axe 2 : l'optimisation du diagnostic génétique au regard des nouvelles technologies de séquençage haut débit; Axe 3 : un centre référent de formation en génomique adapté aux maladies héréditaires; Axe 4 : une organisation des soins plus efficace et une prise en charge éthique avec la médecine génomique; l'apport des sciences humaines et sociales; Axe 5 : Une recherche clinique, moléculaire, neuro-cognitive et physiopathologique de haute qualité avec un centre d'essais cliniques et thérapeutiques. *Christel ROBINET-THAUVIN, Alice VABRES, Elodie GAUTIER, Laurence OLIVIER-FANRE (CHU Dijon), Jean-Baptiste RIVIÈRE, Sophie BÉJEAN, Yannis DUFFOURD (Université de Bourgogne), David AMSALLEM, Elodie CRETIN (Besançon)*

N°26 - 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, coordinateur Pr Vincent Probst, est organisé

en réseau avec 19 centres de compétences (<http://www.chu-nantes.fr/cardio-logie-les-centres-de-competence-en-france-28777.kjsp>). Le centre de référence fait partie de la filière CARDIOGEN labellisée en 2014. L'équipe est composée de 5 cardiologues, une 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 - 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 biocoalition «Génétique et biomarqueurs des pathologies cardiovasculaires, respiratoires et leurs facteurs de risques» comprenant plus de 14 000 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 THOLLET, Jean-Baptiste GOURRAUD, Florence KYNDT, Gilles LANDE, Aude SOLNON, Stéphane BÉZIEAU, Hervé LE MAREC, Vincent PROBST (CHU de Nantes), Jean-Jacques SCHOTT, Richard REDON (inserm 1087)

N°27 - Initiative du Centre des Référence des Angioédèmes (CREAK) : mise à disposition d'une équipe mobile d'éducation thérapeutique sur le maillage territorial, dans le cadre du programme «EduCréak».

Le programme d'éducation thérapeutique « EduCréak » du centre national de référence des angioédèmes (CREAK) a été approuvé par l'ARS Rhône-Alpes en décembre 2012. Il a été réalisé par l'équipe du site grenoblois et les infirmières d'éducation thérapeutique (ETP) de sites associés, en étroite collaboration avec l'UTEU du CHU de Grenoble. Il est coordonné par le Dr Boccon-Gibod, médecin référent du CREAK. Le but de ce programme est d'aider le patient et son entourage « à mieux vivre au quotidien » avec sa maladie rare. Il propose des séances individuelles et collectives sur différents thèmes : la gestion des crises, les traitements, le travail, les loisirs, la famille, les émotions, l'auto-administration des traitements injectables, la connaissance de la pathologie et « savoir expliquer la maladie aux professionnels de santé et à son entourage ». Déposé simultanément et validé par deux autres ARS, le programme est multi-sites (Angers et Lille) depuis plus de 2 ans. Afin de seconder les équipes d'ETP moins pourvues, et de permettre aux patients du territoire national de bénéficier des séances éducatives collectives, l'équipe d'ETP de Grenoble composée d'un médecin, d'une infirmière, d'une secrétaire et d'une psychologue se déplace sur les sites pour animer des ateliers. L'expérience a été conduite à l'hôpital Cochin à Paris pour 5 patients qui ont pu bénéficier d'ateliers collectifs (3 séances) sur une journée complète. En conclusion, pour une meilleure harmonisation des pratiques d'ETP, faciliter l'utilisation d'outils pédagogiques communs et renforcer les équipes des sites associés, l'équipe mobile de Grenoble se tient à la disposition de tous les sites du CREAK impliqués dans le programme « EduCréak ». De nouveaux sites du maillage se mobilisent actuellement pour déposer ce programme auprès de leurs ARS respectives : ils pourront dans ce cadre-là bénéficier de l'équipe mobile d'ETP suivant les besoins des patients. *Isabelle BOCCON-GIBOD, Nelly CARRAT, Johanna LIMONE, Ana-Maria CARRILLO, Audrey LEHMANN (CHU de Grenoble)*

N°28 - Fondation maladies rares : accélérer la recherche.

L'un des défis majeurs que posent les maladies rares est l'absence de solutions thérapeutiques pour la plupart d'entre elles : on dénombre à peine 300 médicaments pour 7 000 maladies rares différentes. Alors que nous pouvons compter en France sur un environnement scientifique et médical parmi les plus performants au monde, il est néanmoins indispensable d'accélérer la recherche translationnelle sur les maladies rares. C'est notamment pour répondre à cet enjeu que la Fondation maladies rares a été créée en 2012, dans le cadre du deuxième Plan National Maladies Rares. Modèle de coopération scientifique unique dédié à la recherche sur les maladies rares, elle a été co-fondée par 5 membres fondateurs : l'Inserm, la Conférence des Directeurs généraux de CHU, la Conférence des Présidents d'Université, l'AmF-Téléthon et l'Alliance maladies rares. Pour relever ce défi et accélérer la recherche, la Fondation maladies rares s'appuie sur son réseau de 7 responsables régionaux qui travaillent en proximité avec les chercheurs, et en coordination étroite avec les autres partenaires de la valorisation. La Fondation agit à trois niveaux : 1- Faciliter l'accès aux plateformes technologiques spécialisées, permettant aux équipes de recherche de bénéficier de l'expertise et d'infrastructures de pointe. 2- Mettre en lien les équipes académiques avec des experts du développement du médicament tels que les spécialistes de la propriété intellectuelle, du développement générique, des affaires réglementaires, etc. 3- Accompagner les équipes de recherche pour identifier et contacter des partenaires, notamment issus de l'industrie pharmaceutique. Depuis sa création, la Fondation maladies rares a soutenu près de 170 projets de recherche et identifié 122 candidats-médicaments. Elle a par ailleurs favorisé l'obtention du statut de « désignation orpheline » auprès de l'Agence européenne du médicament pour 6 projets et a permis plusieurs rapprochements avec des industriels, qui ont notamment abouti à un premier accord de licence signé en 2015. *Nicolas FINEAU (Fondation maladies rares)*

N°29 - PRIOR-Equipe Relais Handicaps Rares : un dispositif régional intégré pour les maladies et handicaps rares en Pays de la Loire.

La Plateforme Régionale pour l'Information et l'Orientation pour les maladies Rares (PRIOR) est une structure régionale mise en place en 2009 dans le Pays de la Loire (PDL) pour d'améliorer le parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares. En 2015, PRIOR a été choisi par l'ARS PDL pour porter le projet d'équipe relais « Handicaps Rares » prévu par le 2nd schéma «handicaps rares ». Ce schéma prévoit, entre autre, de renforcer les efforts d'organisation et de coordination des réponses pour les personnes atteintes de handicaps rares au niveau local, régional et national. Sur le territoire français les équipes relais ont été déployées au niveau interrégional, mais dans l'ouest de la France, grâce à un effort financier des 6 ARS, une équipe relais a été mise en place dans chacune des régions. Pour répondre à cet appel d'offre, PRIOR a établi une collaboration avec 22 partenaires comprenant entre autres des institutions médico-sociales spécialisées et des associations de patients. Ce projet est porté par la Mutualité Anjou Mayenne et par le CHU d'Angers. Ses buts sont : 1. D'accompagner et de soutenir les projets de vie des personnes ayant une maladie rare et/ou un handicap rare, quelle que soit la complexité de leur situation, afin qu'elles puissent bénéficier d'une réponse globale, adaptée et suivie dans le temps. 2. D'instaurer une collaboration entre les différents partenaires du projet afin de développer une logique commune d'accompagnement. 3. De structurer l'offre pour des parcours de vie individualisés en s'appuyant sur les ressources et les compétences de proximité. En outre, PRIOR-Equipe Relais Handicaps Rares travaillera en étroite collaboration avec les filières maladies rares récemment mises en place de façon à augmenter les synergies entre les différents acteurs impliqués dans les maladies et handicaps rares. *Dominique BONNAUC, Christophe VERNY (CHU Angers), Magali COLINOT (PRIOR), Arielle LAMBERT (Mutualité Anjou Mayenne)*

N°30 - Intégration d'une société savante dans une filière de maladies rares : un exemple à suivre ?
La SoFFoet (Société Française de Fœtopathologie), est une association régie par loi de 1901 fondée le 15 mars 1984, à l'instigation de médecins appartenant à différentes spécialités médicales pour promouvoir l'examen fœtoplacentaire (EFP) et améliorer les conditions de réalisation de cet examen. L'EFP est ainsi devenu l'examen de référence permettant d'identifier les causes et/ou le mécanisme des pertes fœtales ou néonatales précoces, dont une part importante est due à des anomalies du développement embryofœtal. L'importance de l'EFP a conduit à désigner le laboratoire de fœtopathologie comme partie prenante des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN), pour l'agrément desquels la présence d'un médecin expérimenté en fœtopathologie est indispensable, l'EFP étant une « assurance qualité » de la médecine fœtale au sein d'un CPDPN. Les unités de fœtopathologie sont très souvent en lien avec les Centres de Références de la FECLAD pour l'aide au diagnostic et au conseil génétique des maladies rares à révélation anténatale. C'est donc naturellement que la fœtopathologie a intégré la filière ANDDI-Rares, par le biais de la SoFFoet. La filière consolidera les liens de la fœtopathologie avec la FECLAD et les CPDPN. Les fœtopathologistes participeront au registre BaMaRa mis en place par la banque nationale des maladies rares (BNMRA), outil qui permettra la constitution de cohortes homogènes nationales et renforcera les travaux scientifiques collaboratifs à grande échelle. Un autre objectif est la rédaction d'un guide de bonnes pratiques labellisé par la Haute Autorité de Santé (HAS). En conclusion, l'intégration de la SoFFoet à la filière ANDDI-Rares permettra d'améliorer la reconnaissance et la visibilité de la fœtopathologie en France. Le recensement et l'identification d'un réseau national de professionnels aidera à une meilleure prise en charge des anomalies du développement embryofœtal sur le territoire, améliorera l'accès au diagnostic, la formation des professionnels et l'information des familles et des professionnels.

Lila BEN SLAMA, Tanis ATTIE-BITACH (Hôpital Neckar), Annie LAQUERRIERE (CHR Rouen), Marie GONZALES (Hôpital Armand Trousseau)

N°31 - Plateforme des centres de références maladies rares des hôpitaux universitaires Paris-SUD
Les 20 centres de référence maladies rares des hôpitaux universitaires Paris-SUD se regroupent pour constituer une plateforme. Cette plateforme, créée début 2015, comprend également des laboratoires de diagnostic et de recherche et des associations de patients. Elle répond aux missions du deuxième plan national maladies rares pour améliorer la visibilité des CMR auprès des patients, des instances et des professionnels de santé, améliorer le diagnostic des maladies, soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique dans le domaine des maladies rares, développer et renforcer les liens avec les associations de patients, faciliter les actions médico-sociales, faciliter la création et l'incrémentation des bases de données maladies rares. Cette structure transversale et locale travaille aussi en synergie avec les filières maladies rares. Depuis sa création, une équipe dédiée à développer ce projet a mis en place plusieurs actions : - une journée professionnelle sur le diagnostic prénatal - deux journées patients-professionnels de santé - la création de supports de communication (site internet, groupe facebook, logo, etc.) - le soutien aux projets de recherche clinique grâce à l'aide des attachés de recherche clinique de la plateforme - le soutien aux projets portant sur la recherche pour l'identification de gènes des maladies rares La plateforme maladies rares est un projet local innovant qui, grâce à sa pluridisciplinarité, permettra à toutes ces structures médicales, paramédicales ou associatives de travailler ensemble et de partager leurs expertises. Alessia USARDI, Charlotte HENRY, Agnès LINGLART (Hôpital Bicêtre)

N°32 - Centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs (CRSDM).

La drépanocytose est particulièrement fréquente dans les populations d'origine antillaise, africaine et méditerranéenne. Elle est également présente en Inde, en Amérique du Sud (surtout au Brésil). La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine, et donc des globules rouges, et donc du transport de l'oxygène. La maladie se manifeste par une anémie (qui traduit par une lipothymie, une dyspnée accentuée à l'effort), une sensibilité aux infections, et des crises douloureuses causées par des accidents vaso-obstructifs (douleurs osseuses extrêmes ++).¹ Le CRSDM a été labellisé fin 2004. Il est constitué de 8 sites hospitaliers répartis en Ile-de-France. Des hôpitaux des autres régions ont été rattachés au CRSDM et labellisés en 2008 en tant que centres de compétences. Le file active en 2009 en Ile-de-France est de 5522 uniquement pour les sites hospitaliers du CRSDM. Il y a une file active de 2734 enfants suivis dans les hôpitaux de Neckar, Robert Debré, Trousseau, CHI Créteil et 2773 adultes suivis à Mondor, Tenon, Neckar, Bicêtre et HEGP. Le CRSDM a répondu aux objectifs demandés dans le plan Maladies Rares 1 (PMR1). Dans ce poster, nous avons énuméré quelques actions réalisées pour répondre aux 6 critères : Expertise, Recours, Recherche, Surveillance épidémiologique, Structuration et Animation de la filière de la prise en charge sanitaire et médico-sociale et finaliser avec les perspectives et les actions en cours ; ¹ La Drépanocytose : www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/DrépanocytoseFR11Pub125v01.pdf/Mars 2011.

Fredéric GALACTEROS, Christine FAUROUX (APHP - CHU HENRI MONDOR)

RECHERCHE CLINIQUE ET ANALYSE DE DONNÉES

N°33 - Accélérer la R&D pour les maladies rares : les initiatives du Consortium International de Recherche Maladies Rares (IRDIRC).

Malgré des avancées spectaculaires dans le champ scientifique, les besoins des malades atteints de maladies rares sont loin d'être couverts tant en terme de moyens diagnostiques qu'en terme de thérapies efficaces. C'est pour assurer un usage optimal pour les malades des données générées par la recherche, qu'un consortium international s'est constitué à l'initiative de la Commission Européenne et des NIH américains, dont le secrétariat scientifique est assuré en France. Ce consortium a impliqué tous les acteurs dans une réflexion approfondie sur les obstacles qui pouvaient être levés pour accélérer la R&D. Cela a abouti à des recommandations précises pour les agences de financement et pour les chercheurs afin d'optimiser l'usage des données en assurant leur partage grâce à l'accessibilité et à l'interopérabilité des bases de données et de connaissances. De plus cinq actions concrètes ont été entreprises. La première consiste à promouvoir l'usage d'ontologies pour la description des phénomènes, ce qui est indispensable pour rendre interopérables des bases de données cliniques. La seconde est de créer une plateforme d'échange de données permettant de repérer des cas cliniques similaires par leurs signes cliniques ou par leurs données génomiques pour identifier de nouvelles entités cliniques. La troisième est d'aboutir à un accord international sur les alternatives acceptables à l'essai clinique randomisé quand celui-ci n'est pas possible. La quatrième est d'accélérer le développement de critères de mesure de l'effet des traitements qui soient pertinents du point de vue du malade. La cinquième est la coordination des efforts pour développer l'utilisation des données scientifiques et cliniques par utilisation de sources dispersées, y compris en langage naturel. Toutes ces initiatives constituent la feuille de route de l'IRDIRC qui sera présentée. Anneliene JONKER (IRDIRC), Lilian LAU, Sandra PEIXOTO, Ségolène AYME (INSERM, US14)

N°34 - Intérêt de l'analyse du registre national de mortalité pour étudier les causes de mortalité au cours de pathologies très rares : l'exemple du Lupus érythémateux systémique pédiatrique.
Introduction : Le Lupus érythémateux systémique (LES) est une maladie auto-immune qui peut débuter à l'âge pédiatrique. Ces formes de LES à début précoce sont plus sévères que les formes

de l'adulte. Il existe une prédominance féminine. Les causes de décès à l'âge pédiatrique sont extrêmement rares et mal connues. En France, une enquête rétrospective conduite auprès des centres référents avait pu identifier 12 décès. Une meilleure connaissance des causes de décès et les comorbidités associées est essentielle pour améliorer les stratégies préventives et thérapeutiques. Méthodes : Dans le cadre de l'étude MORTALU-Ped, les données recueillies dans la base de données du Centre épidémiologique français pour les causes médicales de décès (CépiDC, Inserm) correspondant à des certificats de décès de tout patient âgé de moins de 18 ans pour la période 2000-2011, sur lesquels le LES a été répertorié (CIM-10 du code L93 ou M32) comme une cause initiale ou associée de décès (analyse en causes multiples), ont été analysées. Résultats : 30 décès ont été identifiés. Les patients avaient un âge médian de 15 ans [2; 17] et un sex-ratio de 3 à au moment du décès. Le nombre médian de décès/an était de 3 [0; 5], relativement stable au cours de la période d'étude. Les décès étaient répartis à travers 20 départements français, avec 1 ou 2 décès par département, à l'exception des Yvelines (n = 3) et des départements d'outre-mer (n = 6). Le nombre moyen de causes signalées sur le certificat était de 3.7 [2; 6]. Les manifestations sévères du LES et les infections étaient les causes de décès les plus fréquemment rapportées. Ces résultats démontrent l'intérêt de l'utilisation du registre national des décès pour identifier les causes de mortalité chez un plus grand nombre de cas dans le contexte de pathologies très rares. Laurent CHICHE (Hôpital Européen), Sarah MALAEKAH (CHU Lille), Brigitte BADER-MEUNIER (CHU Neckar), Grégoire REY (CEPIDC), Alexandre BELOT (CHU Lyon)

N°35 - Intérêt des études de prévalence dans le cadre des dossiers européens de désignation orpheline : l'exemple du syndrome de Gougerot-Sjogren primitif.

Introduction : En Europe, la désignation orpheline vise à conférer un statut d'orphelin à des médicaments utilisés pour le diagnostic, la prévention ou le traitement d'une maladie ne touchant pas plus de 5 personnes pour 10 000. Elle est accordée par l'Agence Européenne du Médicament (European Medicines Agency ou EMA). Le syndrome de Gougerot-Sjogren (SGS) primitif est une pathologie auto-immune souvent considérée comme non rare sur la base de travaux relativement anciens et/ou méthodologiquement peu robustes. A travers la demande de désignation médicament orphelin auprès de l'Europe, nous souhaitons faire valider la rareté de cette pathologie. Cette reconnaissance en tant que maladie rare, très attendue par la communauté scientifique du SGS, permettrait de faire avancer la recherche clinique notamment. Méthodes : Une revue de la littérature suivie d'une métaanalyse des études de prévalence a été réalisée par des experts du SGS (1 interniste et 1 rhumatologue) en collaboration avec OrphanDev dans le cadre d'un dossier de désignation orpheline. Les études réalisées dans un pays européen et de méthodologie correcte étaient retenues. Des analyses de sensibilité étaient conduites en tenant compte de l'utilisation des critères diagnostiques internationaux ou par stratégie de type « leave-one-out ». Résultats : La revue de la littérature a identifié 12 études évaluant la prévalence du SGS en Europe, dont 7 était jugée de qualité méthodologique insuffisante. Selon la métaanalyse conduite sur les 5 études restantes, la prévalence du SGS était de 4.7 cas (95% CI 2.4-7.0) pour 10000 personnes. Deux études de sensibilité confirmaient la robustesse de cette estimation. Le SGS devrait être considéré comme une pathologie rare en France et en Europe avec des conséquences importantes en termes de prise en charge des patients (création de centres de références) et pour le financement de la recherche, notamment auprès de l'EMA (désignation orpheline). Laurent CHICHE (Hôpital Européen), Divi CORNEC (CHU Brest), Cécile COLOMBAN, Marine BERRIO (OrphanDev)

N°36 - Une enquête nationale pour mieux décrire le paysage des bases de données existantes dans les centres de référence maladies rares.

Les centres maladies rares doivent à la fois assurer une mission de soin, de recherche et de surveillance épidémiologique. Pour répondre à ces besoins, une multitude de bases de données, aux finalités différentes, ont été créées. Mais leur grand nombre et l'absence d'interopérabilité rend leur mise en œuvre (collecte, exploitation) et leur maintenance difficiles. La mise en place de la BNMRA et des filières de santé à l'occasion du PMNR2 sont une opportunité pour mieux appréhender le paysage des bases de données maladies rares. Ainsi, une enquête auprès des centres de référence, avec l'appui des FSMR, a été menée du 20 mai au 30 juin 2015. L'objectif était de mieux décrire les bases de données, leurs finalités, les catégories de données collectées et la charge de travail induite pour la collecte et l'exploitation de ces bases. Au 10 juin 2015, 128 bases de données avaient été recensées. Les données disparité était observée entre les filières, qui identifiaient de 1 à 25 bases. Les résultats seront analysés en regard des autres recensements effectués par Orphanet et le portail des registres d'AVIESAN. Les données consolidées seront présentées en septembre 2015 à l'ensemble des acteurs. Cette enquête permettra de mieux décrire le paysage des bases de données nécessaires aux professionnels des centres maladies rares pour les missions qui leur sont confiées. Des stratégies nationales pourront ainsi être établies par les FSMR pour les prochaines années : nouveau recueil, adaptation de bases existantes, mutualisation de bases et de ressources entre centres et sites. La multiplication des outils est un frein à leur mise en œuvre efficace et le grand nombre de maladies rares qui la spécialisation des réseaux rendent cependant leur intégration difficile. Des outils d'interopérabilité sont proposés par la BNMRA mais ne couvrent pas tout le champ des besoins recensés.

Céline ANGIN, Amélie RUEL, Claude MESSIAEN, Rémy CHOQUET, Paul LANDAIS (Banque Nationale de Données Maladies Rares)

N°37 - OrphanDev, plateforme nationale spécialisée dans les essais cliniques dans les maladies rares.

Moins de 100 médicaments orphelins sont disponibles en Europe en 2015, pour plus de 7000 maladies rares. Malgré les mesures incitatives mises en place, et l'implication des équipes de recherche et des industriels du médicament dans les maladies rares, le nombre de thérapies disponibles pour les patients reste insuffisant. Le développement de médicaments orphelins demeure un challenge en soit, la barrière de l'évaluation thérapeutique étant une des principales difficultés à surmonter. Aux contraintes habituelles des essais cliniques, s'ajoutent des contraintes liées aux spécificités des maladies rares (faible nombre de patients, hétérogénéité des patients, étiologie peu documentée, inexistence d'essais cliniques antérieurs...). OrphanDev est une structure institutionnelle unique en France et en Europe, pouvant soutenir les industriels, les chercheurs et les cliniciens dans la conception et la réalisation d'essais cliniques dans les maladies rares. Cette plateforme labellisée par F-CRIN propose un ensemble de services à façon, adaptés aux problématiques de chaque projet. • L'accompagnement réglementaire à travers les dossiers de désignation médicament orphelin et l'assistance protocolaire qui est un tremplin dans le développement de médicaments orphelins. • Le recrutement des patients dans les essais cliniques est un point clé, et représente un véritable challenge dans les maladies rares. OrphanDev, après analyse des contraintes et objectifs de l'essai clinique, propose une stratégie de recrutement globale des patients afin d'anticiper et de surmonter ces difficultés (choix des critères d'inclusion, contraintes de l'étude, choix méthodologiques, implication précoce des associations des patients...). Nous développons des outils de communication et des outils de pré-screening pour diminuer les screen-failures et faciliter le recrutement. • OrphanDev mène également des actions d'information dans les maladies rares (Newsletters, fiche pédagogique), et de formation des professionnels de santé (« Orphan Drug & Rare Disease Seminar ») et des associations des patients (« Explique-moi les essais cliniques »).

Cécile COLOMBAN, Marine BERRIO, Olivier BLIN (OrphanDev)

RÉSUMÉS DES POSTERS

N°38 - OrphanDev, plateforme accélératrice du développement des médicaments orphelins.

En 2000, la communauté européenne a mis en place la désignation médicament orphelin (ODD) afin d'inciter les laboratoires pharmaceutiques à développer des thérapies dans les maladies rares. 15 ans après sa mise en place, ce dispositif est un succès, avec 1406 ODD accordées par la commission européenne, et 97 Autorisations de Mises sur le Marché (AMM) obtenues. Cependant, il reste mal connu du secteur académique alors qu'il est souvent à l'origine de l'établissement de la preuve de concept et de la création des start-up ou PME. L'obtention de l'ODD au cours du développement d'une molécule dans une indication rare permet de bénéficier de nombreux avantages sur le plan scientifique et financier : bénéficier de réduction des charges (gratuit pour les PME) pour le « protocole assistance », la demande d'AMM, et de 10 ans d'exclusivité commerciale après l'AMM. Tenir compte des recommandations de l'Agence Européenne du Médicament (EMA) (protocole assistance) permet de réduire le temps d'évaluation des dossiers de demande d'AMM, le nombre d'objections majeures, et d'améliorer les chances de succès des dossiers. Selon un bilan de l'EMA, près de 30% des dossiers déposés n'obtiennent pas l'ODD (opinion négative ou retrait des dossiers au cours de la procédure). Ces données mettent en évidence : - la nécessité d'expertiser les dossiers en amont afin d'estimer leur recevabilité - l'intérêt d'être accompagné par une structure spécialisée dans ces démarches OrphanDev, plateforme nationale labellisée FCRI, est spécialisée dans les essais cliniques maladies rares. Elle a pour vocation d'accélérer le développement des thérapeutiques orphelines. Elle a mis en place des outils pour informer les acteurs du domaine (fiche pédagogique, formation «Orphan Drug & Rare Diseases Seminar»). En 2014, OrphanDev a accompagné 11 porteurs de projet jusqu'à l'obtention de l'ODD, parmi lesquels 6 ont répondu à l'appel à projet H2020 New therapies for rare diseases.

Cécile COLOMBAN, Marine BERRIO, Olivier BLIN (OrphanDev)

N°39 - Diagnostiquer et coder les patients atteints de maladies rares dans les systèmes d'informations hospitaliers, une perspective essentielle pour la santé publique et la recherche.

Le faible nombre de patients et l'hétérogénéité des organisations et des systèmes d'information hospitaliers et nationaux rendent complexe l'identification des patients atteints de maladies rares à l'échelle du territoire. Il est aujourd'hui difficile d'identifier les patients atteints de maladies rares dans le système de soins, au regard de la gravité de leur maladie, de la spécificité de leur prise en charge et de l'absolue nécessité de faire de la recherche pour faire avancer la connaissance sur ces pathologies et les modes de prises en charge possibles. C'est un enjeu majeur de visibilité, pour les patients, et pour les professionnels de santé. A ce titre, un groupe de travail d'experts a été missionné par la DGOS en Octobre 2014 afin de mieux appréhender la problématique de la codification des patients atteints de maladies rares dans le système de soins Français. La même problématique est aujourd'hui abordée à l'échelle européenne au sein de la nouvelle JOINT ACTION RD-ACTION sur les maladies rares (2015-2018). La proposition de ce groupe et de la BNDMR intègre toutes les étapes de la démarche diagnostique au sein des centres maladies rares afin d'outiller les professionnels avec des nomenclatures adaptées à plusieurs objectifs : Orphanet, Human Phenotype Ontology, OMIM et la CIM-10. Pour documenter le diagnostic clinique une fois le processus diagnostique achevé (sur 290 000 patients répertoriés dans CEMARA, seuls 53% ont un diagnostic confirmé), nous proposons, en lien avec Orphanet, une nomenclature des diagnostics cliniques MR simplifiée. Cette architecture nationale permettra de donner une réponse modulaire à des questions de santé publique, d'épidémiologie et médico-économiques pour les maladies rares en exploitant des données issues de diverses bases nationales dans le domaine du médico-social.

Rémy CHOQUET (APHP Hôpital Necker), Ana RATH (INSERM), Paul LANDAIS (CHU Nîmes)

N°40 - Maladies rares et handicap : trois outils d'Orphanet pour améliorer l'information disponible.

Objectif : Actuellement, il existe très peu d'information sur les situations de handicap auxquelles peuvent être confrontées les personnes atteintes de maladies rares (MR). Orphanet (<http://www.orpha.net>) a développé de nouveaux outils pour fournir cette information aux malades et aux professionnels du médico-social pour promouvoir un accompagnement adapté. Méthodes et résultats : Trois outils ont été mis en place. Encyclopédie Orphanet pour le Grand Public (EOGP) : des informations sur la gestion des conséquences fonctionnelles des MR ont été ajoutées aux textes de l'EOGP (139 textes en juin 2015) et sont proposées en réponse à trois questions : « Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ? », « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? », « Vivre avec : les situations de handicap de la maladie au quotidien ». Ces textes sont validés par des experts médicaux, des spécialistes du handicap et des associations de malades. Encyclopédie Orphanet du Handicap (EOH) : une collection de textes axés sur les situations de handicap associées aux MR a été créée à destination des professionnels médicaux, paramédicaux et médico-sociaux. Vingt six textes sont disponibles en français à ce jour. Application Mobile « Orpha Guides » : elle permet d'accéder, hors connexion, aux textes de l'EOH, à un guide des aides et prestations en France actualisé annuellement, et d'obtenir les textes de l'EOGP en ligne. Conclusion : Ces outils devraient contribuer à l'amélioration de l'information sur le handicap associé aux MR et à sa prise en charge. L'EOGP et l'EOH sont financés par la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie. Orpha Guides est financé par la Fondation Groupama pour la Santé.

Marie DANIEL, Myriam DE CHALENDAR, Sonia PAVAN, Marc HANAUER, Janine-Sophie GIRAUDET LE QUINTEC, Ana RATH (INSERM ORPHANET)

ACCOMPAGNEMENT DES MALADES

N°41 - Accompagnement au Confort de Vie avec la Maladie.

Thème : Actions originales développées par des associations de malades : Accompagnement au Confort de Vie avec la Maladie : Consicente de l'importance de l'éducation thérapeutique du patient par une équipe médicale, notre association oeuvre depuis 2008 pour une éducation au « vivre-mieux » avec la maladie, appelée Accompagnement au Confort de Vie avec la Maladie par nos services et proposée par des personnes compétentes présentes au sein de l'association. Pour ce faire, nous avons créé un document de travail sur lequel, toute association peut s'appuyer pour établir son propre réseau de soutien. Basé sur les demandes des adhérents à notre association, ce document reprend les constats et besoins des personnes malades et / ou de leur famille, entourage. De là, nous avons conclu des partenariats avec d'autres associations ou réseaux afin de répondre au mieux aux souhaits des adhérents. Le document poster en est la réalisation finale puisque tout ce qu'il représente est déjà en place au sein de notre association. Notre vœu le plus cher serait de voir notre système de fonctionnement exposé à toutes les associations de malades. Le poster sera présenté sous forme de diagramme à 3 niveaux, plaçant le malade et son entourage au centre, entourés des besoins de vie listés par notre équipe en rapport avec la pathologie rare et suivi de solutions apportées par nos services compétents et / ou ceux de nos partenaires. Tout y sera détaillé et facilement compréhensible. Corinne MANTELET (Association d'Informations et de Soutien aux Malades de SAPHO et spondylarthropathies)

N°42 - Formations « explique-moi les essais cliniques » : principes des essais cliniques enseignés aux membres d'associations de malades dans le champ des maladies rares.

Introduction : Les associations de patients jouent un rôle grandissant dans les essais cliniques. Elles peuvent faciliter la diffusion de l'information concernant la mise en place d'un essai clinique et motiver la participation. Une meilleure connaissance des principes des essais cliniques est souhaitable, notamment dans le domaine des maladies rares. L'Association Tous Chercheurs, OrphanDev/FCRI, et l'Association François Aupetit (AFA) ont initié en octobre 2014, le projet

novateur « Explique moi les essais cliniques » sur le thème des essais cliniques dans le champ des maladies rares. Méthode : Le projet comportait deux volets : d'une part, la mise en place d'une formation et d'autre part, la réalisation d'un film. L'objectif de la formation, d'une durée de deux jours, était de donner des clés de compréhension aux membres d'association sur les grands principes des essais cliniques. Durant la formation, l'AFA a réalisé un film éducatif sur les essais cliniques pour répondre à la demande de malades qui méconnaissent les possibilités de participation et restent méfiants vis-à-vis d'un «système» perçu comme peu compréhensible. 19 membres, provenant de 14 associations de malades, ont participé à une première session de formation les 14 et 15 octobre 2014 à Marseille. Résultats : La note globale de satisfaction donnée par les participants a été de 16,7/20. Les participants ont particulièrement apprécié l'interactivité et le caractère concret (tables rondes, mises en situation, rencontre des différents acteurs des essais cliniques). Les échanges ont été riches, notamment lors de la table ronde sur les rôles potentiels des membres d'associations de malades dans la mise en place et la réussite de ces essais aux différentes étapes : recrutement des patients, rédaction du consentement, relais de l'information au sein de leur association. Une seconde session a été planifiée en septembre 2015 et la diffusion du film éducatif sera pour début 2016. Marion MATHIEU (Tous Chercheurs), Laurent CHICHE (Hôpital Européen), Eric BALEZ (Association François Aupetit), Cécile COLOMBAN, Marine BERRIO (OrphanDev / F-Cri)

N°43 - « Et si j'ANNONCE une maladie RARE GENETIQUE, Y a-t-il des recommandations particulières? » Que dois je savoir?

Annouer une mauvaise nouvelle est toujours difficile, que l'on se place du côté du soignant qui reçoit un patient et doit la lui annoncer ou du côté du patient qui la reçoit. Cette annonce va changer le cours de la vie du patient et sa perception de l'avenir. On sait aussi que ce n'est pas que le sujet qui va recevoir l'annonce mais tout un système familial. Des recommandations sur comment annoncer une mauvaise nouvelle ont été faites par la Haute Autorité de Santé et nous ne les reprendrons pas ici mais nous les complèterons. En effet, dans notre présentation, nous verrons en quoi une annonce de maladie rare génétique est une annonce particulière. Nous aborderons : la représentation de la maladie rare génétique, l'impact transgénérationnel et intergénérationnel, la rareté extrême de ces maladies, l'absence de « nom » pour beaucoup, la notion de maladie orpheline, les conséquences de la dysmorphie, la difficulté à donner de l'information. Il nous semble en effet essentiel que les médecins amenés à annoncer ces maladies connaissent ce qui est à l'oeuvre psychiquement pour un patient, une famille confrontée à la maladie rare génétique, cela n'en sera que facilitateur pour l'annonce et la prise en charge de ses familles. Eva TOUSSAINT, Didier LACOMBE (CHU Bordeaux), Katia M'BALLARA (Université)

N°44 - Les Programmes d'Usage Compassionnel pour les Médicaments Orphelins.

Depuis l'entrée en vigueur en 2000 du Règlement sur les Médicaments Orphelins, la Commission européenne a désigné plus de 1000 produits comme médicaments orphelins, dont une centaine seulement a été mis sur le marché à ce jour. En d'autres termes, un nombre important de produits prometteurs pourrait ne pas se voir octroyer une autorisation de mise sur le marché et ainsi bénéficier aux patients avant plusieurs années.

Les personnes souffrant de maladies orphelines sont souvent dans des situations de risque vital en l'absence d'alternatives thérapeutiques satisfaisantes. Cette population particulière de patients est principalement concernée par la procédure appelée «usage compassionnel». Les programmes d'usage compassionnel (PUC), introduits par l'article 83 du Règlement (CE) n°726/2004, visent à faciliter l'accès précoce aux médicaments non autorisés aux patients, en l'absence d'alternatives thérapeutiques et quand l'inclusion dans un essai clinique n'est pas possible. Les PUC représentent donc une opportunité unique pour un nombre significatif de patients atteints de maladies orphelines d'avoir accès à des thérapies innovantes et prometteuses. Cependant, ce Règlement n'a pas été interprété de la même façon par les États Membres et les exigences réglementaires pour l'application de la procédure PUC peuvent varier considérablement d'un pays à l'autre. Par ailleurs, plusieurs pays en dehors de l'Europe ont également développé des mécanismes similaires. Au total, l'industrie pharmaceutique en général et notamment les petites sociétés de Biotechnologie peuvent rencontrer des difficultés à naviguer au travers de cette complexité réglementaire découlant de la diversité des procédures existant au niveau international et peuvent ainsi devenir réticentes à initier ces programmes qui sont pourtant très de grande utilité pour les patients.

Ce poster résume les bases légales et les exigences réglementaires pour la mise en place de PUC au niveau international avec un accent particulier sur l'Europe et examine les possibilités pour les patients d'obtenir un accès précoce à des produits expérimentaux, y compris les médicaments orphelins. Nathalie BOEGLIN, Zailia HABIB, Marie DENEUX (Voisin Consulting Life Sciences)

N°45 - Un réseau régional au service d'une prise en charge de proximité des maladies rares.

V A D L R Un réseau régional au service d'une prise en charge de proximité adaptée des patients souffrant de maladies rares. Missions du réseau Contribuer à la mise en place d'une prise en charge coordonnée et adaptée pour accompagner en proximité des personnes présentant une anomalie du développement. Améliorer la connaissance et la formation des professionnels et des patients (territoire régional) Améliorer l'accès à l'information (territoire régional) Orienter vers les soins adaptés et faciliter l'accès aux droits (territoire régional) Contribuer à la coordination des acteurs autour de situations complexes (territoire départemental).

Florence MARGALL (Réseau Vivre avec une Anomalie du Développement en LR), Pierre SARDA (CHRU), Olivier NEGRE (ALLIANCE MALADIES RARES), David GENEVIEVE (CHRU), Marion MATHIEU (Tous Chercheurs), Annick GUMEZANES (Sciens'As), François FAURISSON (Mission Insema-Associations)

N°46 - The European and international network on Rare Genetic Skin Diseases for professionals and patients.

The Genodermatoses Network is the International Network on Rare Genetic Skin Diseases for professionals and patients. The network gets together more than 75 medical and research teams as well as patient groups in more than 30 countries. This network started in 2003 thanks to FRT - Fondation René Touraine support. This network aims at improving health care and social support for patients with rare and severe skin diseases by promoting a patient based approach and organizing healthcare networks. From 2008 to 2011, the Genodermatoses Network has been co-funded by the European Union as a European Reference Network Pilot Project for Rare Diseases. It is now co-funded by the EADV - European Academy of Dermatology and Venereology. The Genodermatoses Network develops multiple actions to increase awareness and access to knowledge and services such as: - an online directory for patients and health care providers, - training sessions for specialists, nurses, paramedics and general practitioners - surveys on the needs of patients, patients' families and health care professionals - international meetings and workshops. Marie GUILLOU (Genodermatoses Network)



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



INFORMATIONS PRATIQUES

Organisation de RARE 2015

RARE 2015 / Colloquium Paris

13-15 rue de Nancy
75010 Paris – France
Tél : 01 44 64 15 15
Fax : 01 44 64 15 16
Email : rare@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

26 novembre 2015 de 8h à 18h
27 novembre 2015 de 8h à 16h

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 2015 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 points contact pendant tout la durée de l'événement, les 26 et 27 Novembre.

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

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 Méditerranée Métropole (TAM) :

Tél : 04 67 07 61 00

www.montpellier-agglo.com/tam/

MONTPELLIER, FRANCE
26 ET 27 NOVEMBRE 2015

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

TARIFS INSCRIPTION RARE 2015

ces tarifs sont soumis à la TVA française de 20%

Tarifs Hors Taxes à partir du 29
septembre :

CATÉGORIE	€ HT
Non-membres	500 €
Membres Eurobiomed	400 €
Institutionnels / Laboratoires de Recherche	350 €
Association de patients / Étudiants	50 €
Interne / Chef de clinique	50 €



Merci à tous nos sponsors, partenaires et soutiens.



Sponsor Gold : **genzyme**
A SANOFI COMPANY

Sponsors Silvers : **Cytel** **Pfizer** **ORPHAN EUROPE** **Shire**
RECORDATI GROUP

Sponsors :



Pierre Fabre



En partenariat avec :



Médias : **BioPharmAnalyses** **egora.fr** **LABIOTECH.eu**
The European Biotech News Website



DEPUIS 8 SIÈCLES, NOUS INVENTONS L'AVENIR

A l'Université de Montpellier, la recherche est tournée vers les besoins de la société du XXI^e siècle.

Classée dans les palmarès internationaux (Shanghai, QS ranking), l'Université de Montpellier dispose d'une expertise internationalement reconnue dans un large éventail de domaines scientifiques, notamment en biologie-santé et chimie.

76 STRUCTURES DE RECHERCHE

2713 Enseignants-Chercheurs
1762 Doctorants

9 ÉCOLES DOCTORALES

19 LABEX DONT 5 EN COORDINATION

- EpiGenMed
- Entreprendre
- CeMEB
- CheMISTyst
- NUMEV

7 EQUIPEX DONT 1 EN COORDINATION

2 FONDATIONS

- Van Allen
- Entreprendre

UNIVERSITÉ DE MONTPELLIER