

Les rencontres RARE 2017 vues du point de vue de la Fondation Maladies Rares

Jean-Louis Mandel



médecine/sciences 2018 ; 34
(hors série n° 1) : 8-9

> La Fondation maladies rares que je préside depuis peu, s'est engagée avec résolution dans l'organisation des rencontres RARE 2017. Rare 2017 est la cinquième édition de ces rencontres, qui ont pour but de promouvoir en France une politique de santé et de recherche au service des personnes atteintes de ces maladies. Ces rencontres ont été pensées pour que des échanges constructifs puissent alimenter la réflexion actuelle en vue du troisième Plan national maladies rares.

A titre personnel j'ai été heureux de contribuer du fait de mon passé de généticien ayant commencé à travailler sur des maladies rares dès 1983, comme chercheur et en développant des aspects de diagnostic moléculaire. Au cours de ces années, j'ai été très proche de nombre d'associations de malades et de leurs familles : l'AFM, mais aussi des associations plus petites, mais tout aussi motivées – Association française de l'ataxie de Friedreich, Association nationale pour le syndrome X fragile pour en citer quelques-unes. Je connais l'importance capitale de leur contribution à l'évolution des recherches sur les maladies rares et à l'amélioration des conditions de leur prise en charge, notamment leur action en faveur des Plans nationaux.

Organisées tous les deux ans par Eurobiomed à Montpellier pour les quatre précédentes éditions, ces rencontres sont devenues l'événement français de référence en termes de partenariat sur les maladies rares. Cette cinquième édition a eu lieu pour la première fois à Paris et elle était portée pour la première fois par la Fondation Maladies Rares, en partenariat avec Eurobiomed. Elle a réuni, cette année, près de 600 participants et 50 partenaires venant d'horizons complémentaires : les associations de patients et familles concernés par des maladies rares, les médecins chercheurs et professionnels impliqués, les représentants des laboratoires pharmaceutiques intéressés par les développements thérapeutiques, mais aussi les responsables de politiques de santé. La confrontation de ces différentes perspectives dans des présentations orales, des tables rondes et des posters a rendu ce programme particulièrement riche. Je tiens à remercier chaleureusement les trois coprésidents pour l'organisation de ce programme qui a été très stimulant.

La Fondation Maladies Rares

La Fondation maladies rares a été créée en 2012 dans le cadre du 2^e Plan national maladies rares, avec un soutien particulièrement important de l'AFM-Téléthon, de la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie



Président de la Fondation Maladies Rares,
Fondation Maladies Rares,
96, rue Didot, 75013 Paris,
France.
jlmandel@igbmc.fr

(CNSA), de l'Inserm et de nombreux partenaires privés. Son but est d'accélérer les recherches dans les trois domaines d'intérêt majeur pour les patients. D'abord, il s'agit d'aider au diagnostic précis et rapide pour un nombre croissant de malades en identifiant les maladies génétiques qui constituent au moins 80 % des maladies rares. La Fondation a pu ainsi aider de nombreuses équipes françaises à avoir accès et à maîtriser le séquençage d'exomes pour l'identification de gènes associés à des maladies rares – plus de 70 gènes identifiés – et pour les aspects du diagnostic moléculaire. Deuxièmement, il s'agit d'aider au développement de nouveaux traitements par la création de modèles animaux spécifiques et de criblages de molécules pour détecter des candidats médicaments. Il faut développer des recherches en sciences humaines et sociales associant de manière originale cliniciens, chercheurs – psychologues, sociologues, économistes – et les associations de patients pour les maladies concernées afin d'identifier de manière spécifique les répercussions de la maladie sur les relations sociales ou scolaires, la qualité de vie au quotidien, les aspects économiques et pouvoir tester l'efficacité de stratégies de prise en charge du malade et de sa famille, permettant d'y remédier.

La Fondation publie chaque année plusieurs appels à projets de recherche dans ces domaines, sélectionne les meilleurs après avis de son conseil scientifique de plus de 30 chercheurs, actuellement présidé par la docteure Nathalie Cartier, spécialiste mondialement reconnue de thérapie génique. La Fondation a ainsi financé 300 projets de recherche depuis 2012.



Enfin, la Fondation a développé une importante activité dans l'aide au développement de pistes thérapeutiques, en identifiant, par ses responsables régionaux, des projets d'équipes de recherche ou cliniques. Elle suit les 80 projets les plus intéressants en fournissant des conseils sur des aspects de protection de la propriété intellectuelle, la mise en contact avec les plates-formes technologiques, permettant ainsi de finaliser des preuves de concept de la validité de la stratégie thérapeutique et enfin, pour les projets les plus mûrs, la mise en contact avec des laboratoires pharmaceutiques ou entreprises de biotechnologie. La Fondation a ainsi récemment créé

un club « *Proof of Concept* » pour les laboratoires pharmaceutiques, pour faciliter et sécuriser les interactions avec les équipes développement initiant ces pistes thérapeutiques. ♦

The RARE 2017 meeting and the French Foundation of Rare Diseases

LIENS D'INTÉRÊT

L'auteur déclare n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.



médecine/sciences 2018 ; 34
(hors série n° 1) : 9-10

Vers une meilleure organisation des soins pour les maladies rares : le point de vue de la Direction Générale de l'Organisation des Soins

Anne Chevrier

► L'organisation des soins pour les maladies rares répond avant tout à des enjeux humains, de santé publique, et scientifiques. Il s'agit de diminuer l'errance diagnostique, accompagner l'émergence de nouvelles compétences, prévenir et compenser les handicaps et les souffrances physiques, psychiques et sociales causées par les maladies rares, améliorer les parcours de santé, associer étroitement la recherche et les soins apportés aux malades, promouvoir l'innovation thérapeutique et développer de nouvelles technologies d'information et de communication.



Cheffe de projet Maladies Rares, Direction Générale de l'Offre de Soins, Ministère des Solidarités et de la Santé, Paris, France.
anne.chevrier@sante.gouv.fr

Les Centres de Référence Maladies Rares

Les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) sont des réseaux d'experts en maladies rares pour un groupe de pathologies. Ils regroupent des compétences pluridisciplinaires hospitalières détenant une expertise avérée dans le domaine des soins, de la recherche et de la formation. Ces réseaux exercent une attractivité régionale, interrégionale, nationale, voire internationale, en fonction de la rareté de la maladie, avec un objectif d'équité dans l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge globale des personnes malades. La labellisation 2017-2022 a permis de mieux les reconnaître et de les rendre plus lisibles auprès des malades, des correspondants de ville et de leur établissement.

La mission des CRMR est d'assurer la prise en charge globale et le suivi des patients au plus proche de leur domicile. Elles animent les réseaux de soins établissements de santé/ville et assurent l'articulation entre les centres pédiatriques et adultes et les centres médico-sociaux.

Ils sont composés d'un coordonnateur, d'un ou plusieurs sites constitutifs, eux-mêmes centres de référence, et complémentaires à ce site coordonnateur, ainsi que de plusieurs centres de compétences. Les missions des centres de référence sont au nombre de cinq : coordination du réseau, expertise, recours, organisation de la recherche et organisation de l'enseignement et de la formation au sein de ce réseau

La labellisation avait été réalisée entre 2004 et 2006 sans avoir été renouvelée depuis. Il semblait important de réitérer l'exercice. Je remercie l'ensemble des professionnels et les associations associées à cette démarche pour leur participation à cet important chantier, qui est désormais terminé. La labellisation 2017-2022 a reconnu 109 réseaux, 387 centres coordonnateurs et constitutifs et 1 844 centres de compétence.