



Notre engagement pour la recherche au bénéfice des malades

**Kiwanis Montpellier
2 octobre 2014**



Roseline Favresse – Coordinatrice régionale Sud-Méditerranée
roseline.favresse@fondation-maladiesrares.com

UN DEFI
SCIENTIFIQUE
ET SOCIETAL
MAJEUR



« Les maladies rares sont un véritable **fléau de santé publique**. Extrêmement variées et nombreuses, elles surviennent à tout âge et concernent 3 millions de français. La moitié d'entre elles concernent des enfants.

Pour les chercheurs, elles constituent un extraordinaire terreau d'innovation scientifique dont les retombées **profitent à la lutte contre les maladies plus fréquentes**.

La France est pionnière en la matière et pourtant, par manque des ressources financières et outils nécessaires à leur développement, **rares sont aussi les candidats médicaments**.

En deux années d'existence, la Fondation maladies rares a démontré **l'efficacité du nouveau modèle de coopération** qu'elle promeut au sein de la communauté scientifique nationale et internationale au bénéfice des malades.

Aujourd'hui nous souhaitons aller plus loin et **inviter tous les acteurs économiques** à nous rejoindre afin de permettre à tout malade d'accéder à des recherches sur sa maladie, à un diagnostic et à une prise en charge adaptée.

Ensemble, mettons un terme à l'isolement thérapeutique et social de 3 millions de Français concernés par une maladie rare. »

LES MALADIES SONT RARES, MAIS LES MALADES NOMBREUX



7 000 maladies
rares
répertoriées,
moins de 200
traitements
existants

Ce sont des
maladies
invalidantes qui
impactent
l'espérance de
vie

Des mois, voire
des années
d'errance avant
un diagnostic ;
pour une très
faible probabilité
de traitement

3 millions de personnes en France
1 personne sur 20
1,5 millions d'enfants sont concernés

À L'ISOLEMENT SOCIAL QUE PEUT GÉNÉRER LA MALADIE
S'AJOUTE L'ISOLEMENT THÉRAPEUTIQUE POUR LA PLUPART
DES PERSONNES ATTEINTES D'UNE MALADIE RARE

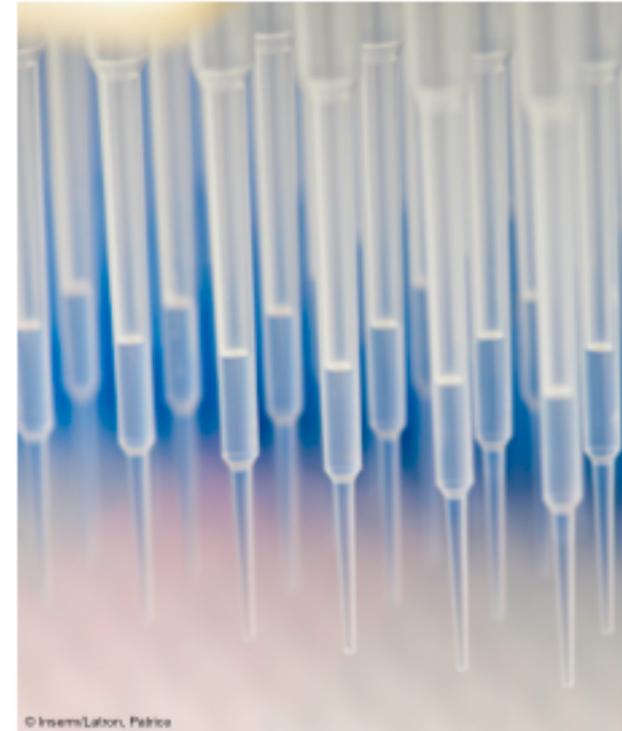


Toutes les spécialités
médicales sont concernées
(pédiatrie, cardiologie, etc.)

Une origine génétique dans
80% des cas, mais le gène reste
inconnu dans un cas sur deux,
faute d'accès aux ressources
technologiques et financières
pour l'identifier.

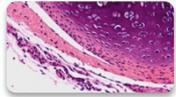
La dispersion des
données et des
malades complique
la compréhension des
mécanismes des
maladies

Des maladies mal
connues du corps
médical et du grand
public



RÉDUIRE L'IMPACT CLINIQUE & SOCIÉTAL
DES MALADIES RARES COMMENCE PAR
UNE MEILLEURE COORDINATION DES EXPERTISES

18 GROUPES PRINCIPAUX DE MALADIES



Maladies systémiques et auto-immunes rares



Maladies rénales rares



Maladies cardio-vasculaires rares



Maladies hépato-gastro-entérologiques rares



Déficits immunitaires rares



Anomalies du développement



Maladies Neuro-musculaires



Maladies neurologiques rares



Maladies cardio-vasculaires rares



Maladies pulmonaires rares



Maladies osseuses rares



Maladies sensorielles rares



Maladies dermatologiques rares



Maladies de la trame conjonctive



Maladies endocriniennes rares



Maladies héréditaires du métabolisme



Maladies hématologiques non malignes rares



Autres maladies rares

UN NOUVEAU MODÈLE DE COOPERATION

La Fondation maladies rares : un **nouveau modèle de collaboration pour accélérer la recherche et l'innovation**

Créée en février 2012 comme **initiative phare du 2ème Plan National Maladies Rares**

Coopération unique d'instituts de recherche nationaux, de centres cliniques d'excellence et d'associations de patients

Coordonne, fédère et finance la recherche en maladies rares **pour accélérer les innovations scientifiques, médicales et sociétales**

Promeut la recherche sur **toutes les maladies rares, des sciences biomédicales aux sciences humaines et sociales**

Nos membres Fondateurs



Conseil d'Administration

5 membres fondateurs
10 experts individuels
Président : Pr Jean Pierre
Grünfeld

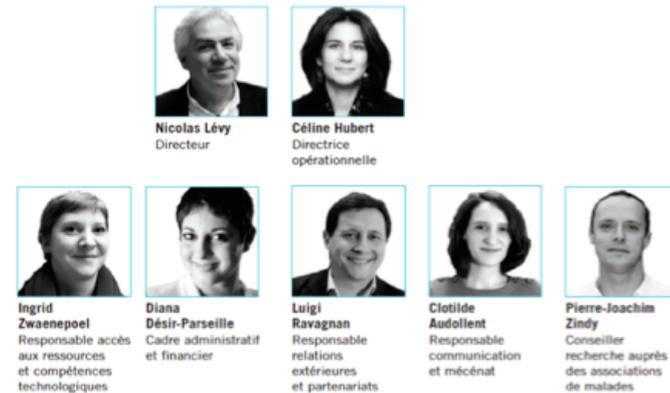
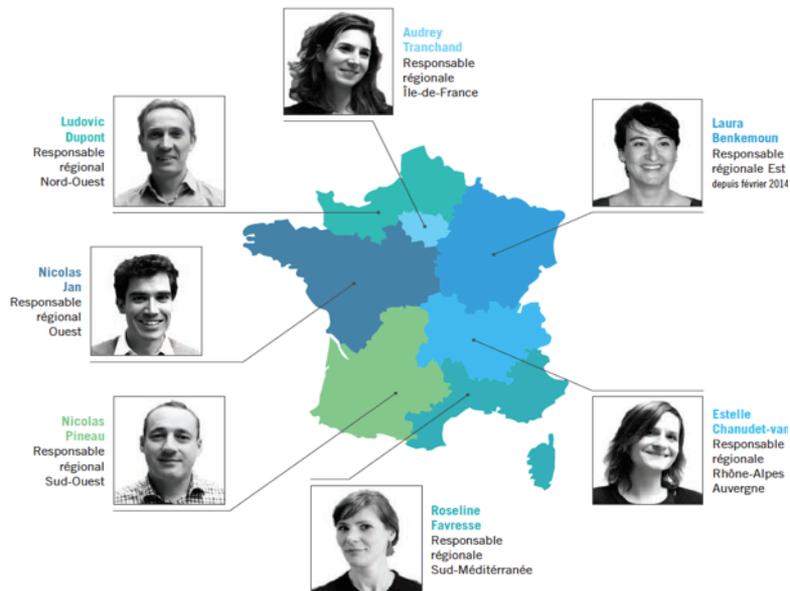
Conseil Scientifique

29 membres
Français et internationaux

Equipe opérationnelle

Siège à Paris au sein de la Plateforme nationale pour les
maladies rares

7 coordinateurs régionaux
en contact direct avec les équipes académiques et
cliniques dans le domaine des maladies rares



ÉQUITÉ

« Nous plaçons l'humain au cœur de nos actions et nous œuvrons à la mise en place d'un accès aux soins plus juste. »

ENGAGEMENT

« Convaincus et volontaires, nous sommes déterminés à agir pour l'atteinte de nos objectifs, surtout les plus audacieux. »

EXCELLENCE

« Exigence et expertise guident l'action de nos professionnels poussés par la culture du résultat. »

ENTHOUSIASME

« Nous impulsions une dynamique constante au sein de nos démarches grâce à notre réactivité et notre vitalité au quotidien. »

ÉCHANGE

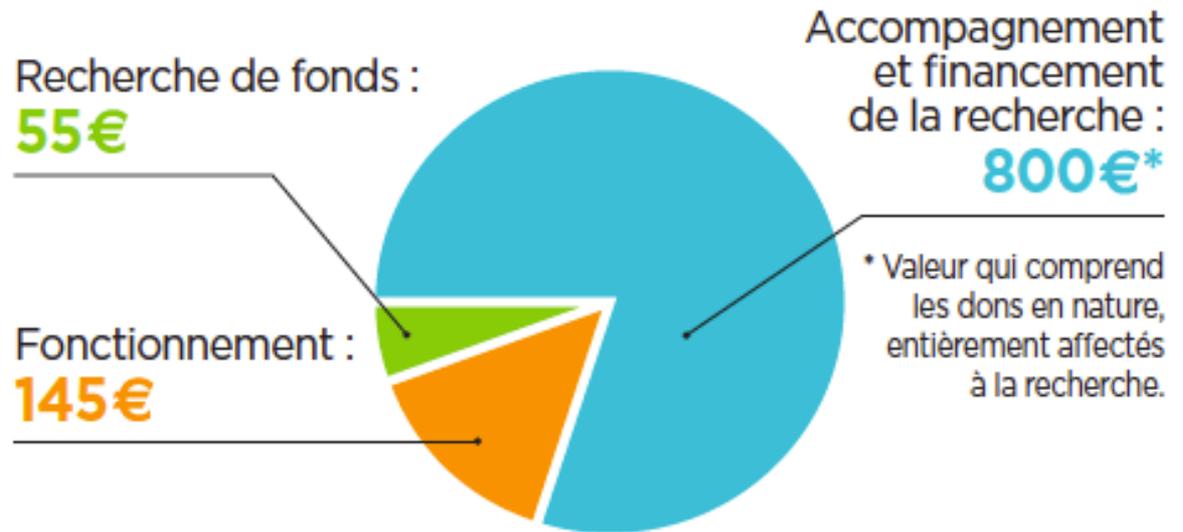
« Notre priorité est la mise en lien et le partage des connaissances. La coopération est source de nouvelles synergies. »



Dr Marie-Geneviève Mattei
Trésorière de la Fondation
maladies rares

« Les fonds qui sont confiés à la Fondation sont gérés en toute transparence et dans un souci d'efficacité au profit de toutes les maladies rares et de tous les malades. »

POUR 1 000 € REÇUS EN 2013 :



Les comptes annuels 2012 et 2013 ont été certifiés sans réserve par le commissaire aux comptes

DEUX ANS D'EFFORTS
NOS PREMIERS RESULTATS



COORDONNER LES ACTEURS DE LA RECHERCHE POUR LES MALADIES RARES

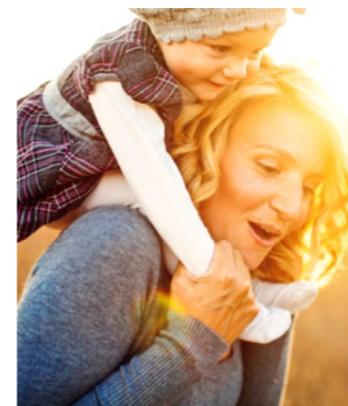
COMPRENDRE
toutes les maladies rares



DEVELOPPER
de nouveaux traitements



AMELIORER
le parcours de vie
des enfants malades



POURQUOI?

Pour faciliter l'accès des chercheurs aux technologies de pointe
sources de financement
expertises spécifiques en R&D

NOS PRINCIPALES ACTIONS

Financements de recherches pour **identifier de nouveaux gènes et de clarifier/comprendre les mécanismes**

Analyse approfondie de l'**environnement maladies rares** et promotion d'un accès mutualisé aux ressources

Organisation de **conférences et séminaires scientifiques**

Développement d'une **formation universitaire**

RESULTATS & IMPACT

3

Appels
en cours
(2014)

6

Appels
finalisés
(2013)

5

universités
partenaires
du DIU

€2,2 M
pour le
recherche
biomédicale

2000

Rencontres
chercheurs

3

conférences
nationales

22

modèles
animaux

POURQUOI?

Pour accélérer l'innovation clinique via
la détection de candidat médicaments
la réactivité de l'accompagnement
la recherche de financements privés

NOS PRINCIPALES ACTIONS

Détection et anticipation des **besoins des chercheurs dans le développement de nouveaux diagnostics et de nouvelles thérapies**

Accompagnement et orientation à chaque étape du développement thérapeutique (experts des questions réglementaires, de propriété intellectuelle, de l'investissement, etc.)

Constitution et animation d'un groupe des entreprises du médicament (industries pharmaceutiques et biotech)

Support actif et implication au sein des principaux programmes internationaux pour accélérer la recherche translationnelle en maladies rares

RESULTATS & IMPACT

102

Pistes de nouveaux traitements

Participation à deux réseaux internationaux

10

procédures réglementaires en cours

5

partenariats avec l'industrie

Expertise nationale unique en maladies rares

POURQUOI

Pour modifier le regard, la prise en charge et les conséquences des maladies rares en développant les connaissances et la recherche en sciences humaines et sociales; en contribuant aux politiques publiques

NOS PRINCIPALES ACTIONS

Promouvoir et financer des projets de recherche sur une thématique non investiguée jusqu'à présent

Coordonner des groupes de travail nationaux sur des questions clés : information des patients, éthique, évaluation économique, etc.

Centraliser les données génétiques des patients affectés par des maladies rares afin d'accélérer la recherche tout en protégeant les patients.

RESULTATS & IMPACT

2
appels
à projets

99
associations
de patients
impliquées

17
projets
financés

€1,2M
pour
recherche
SHS

445
Équipes de
recherche
mobilisées

1
consentement
éclairé
développé

1
guide de
bonnes
pratiques

FRENCH FOUNDATION FOR
rare diseases

twas

GENOMEDIKA
GM NCD NCD

Symposium

Consanguinity and hereditary rare diseases:
challenges and perspectives in post-genomics



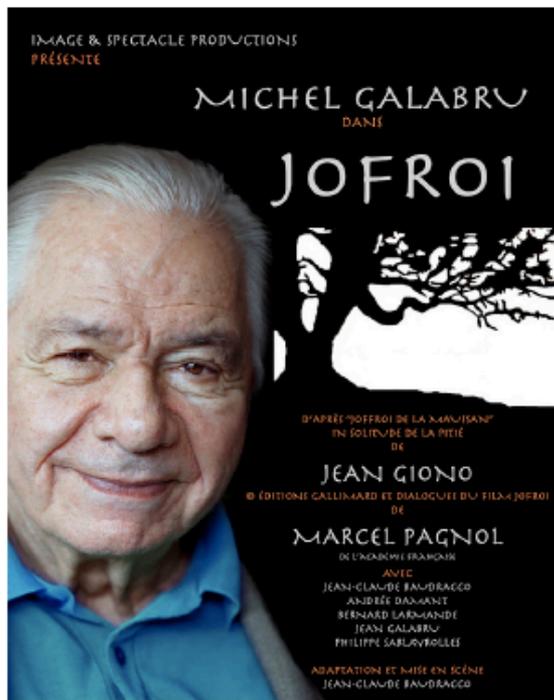
September, 22-27, 2014
Institut Pasteur de Tunis

An event organized by
French Foundation for Rare Diseases-The World Academy of Science
The FP7 Genomedika project
Institut Pasteur de Tunis

    Institut Pasteur de Tunis



LA FONDATION MALADIES RARES ET KIWANIS



Lundi 13 octobre 2014
à 20h30 Salle du Devevou
à Montferrier

Michel Galabru

Dans une pièce de
Jean Giono

Jofroi
Mise en scène
par **Jean-Claude Baudracco**

**PREMIER CLUB SERVICE
A NOUS SOUTENIR!**

**... Invitation au congrès annuel
KIWANIS en mai 2014 (Nicolas Jan
pour la Fondation maladies rares)**

**... Rencontre du Club KIWANIS
Montpellier le 2 octobre**

... Soirée théâtrale le 13 octobre

**... Soutien de la première heure et
sans discontinuer de Patrick Maurel**

*Jofroi un vieux paysan provençal se résoud à vendre à Fonce, un ami,
son verger en viagé. Fonce projette d'arracher les arbres fruitiers qui
ne donnent plus rien pour les remplacer par du blé. Mais Jofroi ne
l'entend pas de cette oreille et est prêt à défendre ses arbres
jusqu'au bout. Il envisage même de se suicider au grand dam
des notables du village, le curé, le maire et l'instituteur...*

**Représentation organisée par le
Kiwanis Montpellier au profit de la
Fondation Maladies Rares**

Entrées 35 et 50 Euros



<http://www.kiwanismontpellier.fr>

<http://www.fondation-maladiesrares.org>



Au nom des chercheurs, Au nom des enfants atteints de maladies rares : **MERCI!**

Des questions?

PROMOUVOIR LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES

