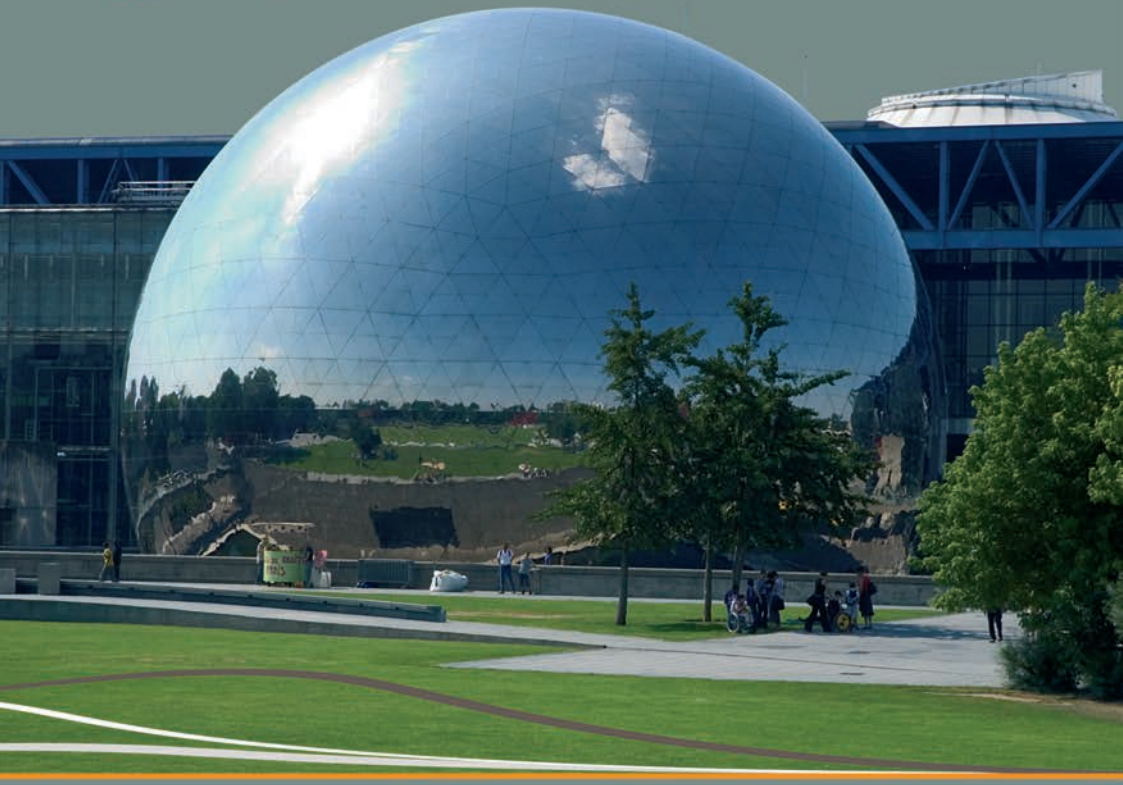
FONDATION maladies rares

en partenariat avec Eurobiomed

rare 2017

les 5èmes rencontres des maladies rares



Programme

20 et 21 Novembre 2017

Cité des sciences
& de l'industrie
Paris, France

www.rare2017paris.fr

©ParisTouristOfficePhotographeAmelieDupont

rare 2017

rare 2017 est la 5ème édition des rencontres des maladies rares qui a pour but de promouvoir en France une politique de santé et de recherche au service des personnes atteintes de maladies rares.

rare 2017 réunit tous les acteurs : décideurs publics, représentants de malades, professionnels de la santé et de la recherche, industriels du médicament, des dispositifs médicaux et des technologies de santé, tous réunis par la conviction que les solutions aux multiples problèmes supplémentaires que posent la rareté des maladies, ne peuvent être identifiées et surtout mises en œuvre que collectivement.

Ces rencontres, portées par la Fondation maladies rares en partenariat avec Eurobiomed, seront une fois de plus un laboratoire d'idées et d'analyses pour avancer vers un système de santé plus équitable et performant, plus de connaissances pour la prise de décision en santé, des innovations au service des besoins non satisfaits, et plus de qualité de vie pour les malades et leur famille.

PRÉSENTATION

Les 5èmes rencontres **rare** sont un lieu privilégié d'échanges, d'informations et de discussions.

Organisation

Organisée tous les 2 ans, par Eurobiomed à Montpellier, les rencontres **rare** ont connu un succès croissant avec de plus en plus de participants et sont devenues l'événement français de référence en termes de partenariats sur les maladies rares. Fort de cette réussite, cette 5ème édition des rencontres **rare** aura lieu pour la première fois à Paris les 20 et 21 novembre 2017 et sera portée par la Fondation maladies rares en partenariat avec Eurobiomed.

Objectifs

Ces rencontres visent à développer les partenariats entre les acteurs des maladies rares. Cette manifestation est très originale par son approche terrain et par ses aspects opérationnels orientés vers les entreprises et vers le partenariat public-privé. Elle s'articule autour de conférences plénières et de tables-rondes scientifiques, d'une convention d'affaires (ou rencontres partenariales), de présentation de posters.

Participants

Tout acteur de la santé et de la recherche : équipes de recherche académiques, équipes médicales experts de la prise en charge des maladies rares, associations de malades, pouvoirs publics (Autorités de santé, Ministère de la santé, Ministère de la recherche), laboratoires pharmaceutiques ...

/ COMITÉS

Le Comité Scientifique

POUR LES ASSOCIATIONS DE MALADES :

Hélène Bérrué-Gaillard,
Association Maladies Foie Enfants (AMFE)

Mathieu Boudes,
EURORDIS

Christophe Duguet,
AFM-Téléthon

Mélanie Gallant-Dewavrin,
Association Hypertension Artérielle Pulmonaire France (HTAP France)

Gérard Viens,
Association Francophone du Syndrome d'Angelman (AFSA)

POUR LES ACTEURS ACADÉMIQUES ET INSTITUTIONNELS :

Dr Anne D'Andon,
Haute Autorité de Santé

Dr Pascal Barbry,
Institut de Pharmacologie Moléculaire et Cellulaire, Sophia-Antipolis

Dr Chantal Bélorgey,
Haute Autorité de Santé

Pr Philippe Berta,
Université de Nîmes

Pr Eric Hachulla,
CHRU de Lille

Pr Emmanuel Jacquemin,
Hôpital Bicêtre

Pr Stanislas Lyonnet,
Institut Imagine

Dr François Meyer,
Haute Autorité de Santé

Pr Christophe Verny,
CHU d'Angers

POUR LES ACTEURS INDUSTRIELS :

Antoine Bernasconi,
Orphan Europe

Caroline Blanc Crouzier,
Shire

Anne-Sophie Chalandon,
Sanofi Genzyme

Armel de Gouvello,
Intercept Pharma

Catherine Raynaud,
Pfizer

Le Comité d'Organisation

Ségolène Aymé,
Co-présidente pour les académiques

Nathalie Triclin-Conseil,
Co-présidente pour les associations de malades

Antoine Ferry,
Co-président pour les industriels

Pour la Fondation maladies rares :

Audrey Tranchand,
Responsable des affaires économiques et institutionnelles

Ludovic Dupont,
Directeur adjoint

Organisation Générale

MCO Congrès
285 Corniche JF Kennedy
13007 Marseille
tel. +33 (0)4 95 09 38 00
www.mcocongres.com

SOMMAIRE

Programme scientifique

LUNDI 20 NOVEMBRE 5
MARDI 21 NOVEMBRE 8

Posters

10-12

B2B

13

Curriculum vitæ des intervenants

14-25

Plan d'exposition

26

Liste des exposants par stand

27

Partenaires des 5èmes rencontres des maladies rares

27-29

Notes

31-39

/ LUNDI 20 NOVEMBRE

09:00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

10:00-11:00 SESSION n°1 INAUGURALE : « La nouvelle feuille de route pour la France après les Plans Nationaux Maladies Rares »

Intervenants :
- Agnès Buzyn, Ministre des Solidarités et de la Santé
- Co-présidents du Comité d'Organisation : Nathalie Triclin-Conseil, Ségolène Aymé et Antoine Ferry
- Jean-Louis Mandel, Président de la Fondation maladies rares

---

11:00-12:30 SESSION n°2 « Vers une meilleure organisation des soins pour les maladies rares »
*Modérateur : **Christophe Verny**, filière Brain-Team*

Le nouveau dispositif « centres de référence, centres de compétences, filières de santé maladies rares, réseaux européens de référence et secteur médico-social : ce qui fonctionne, ce qui reste à faire ou à améliorer »

11:00 Le point de vue de la Direction Générale de l'Organisation des Soins.
Anne Chevrier, Direction Générale de l'Offre de Soins

11:15 Le point de vue d'un acteur académique.
Guillaume Jondeau, filière FAVA-Multi, CHU Paris Nord-Val de Seine

11:30 Le point de vue des associations.
Marie-Pierre Bichet, Alliance Maladies Rares

11:45 TABLE-RONDE :
- Comment mieux définir les missions de chaque structure et optimiser leur articulation ?
- Comment améliorer la lisibilité du dispositif pour les non-spécialistes ?
- Quelle gouvernance pour faciliter le pilotage ?
- Quelle place pour les associations de malades ?

Anne Chevrier, Direction Générale de l'Offre de Soins
Guillaume Jondeau, filière FAVA-Multi
Evelyne Milor, Agence Régionale de Santé, Nouvelle Aquitaine
Marie-Pierre Bichet, Alliance Maladies Rares
Sophie Bernichtein, Groupe inter-filières
Christian Deleuze, Sanofi Genzyme

12:25 CONCLUSION : ***Christophe Verny**, filière Brain-Team*

12:30-14:00 PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DE L'EXPOSITION

14:00-14:45 SESSION n°3 : « Vers des réponses ciblées aux problèmes des situations d'urgence »
*Modérateur : **Christophe Duguet**, AFM-Téléthon*

14:00 Présentation de la situation actuelle. ***Christophe Duguet, AFM-Téléthon***

14:15 TABLE-RONDE :
- Quel bilan des cartes d'urgences du PNMR 1 et des fiches d'urgence Orphanet ?
- Quel bilan des permanences « urgences » des centres de référence ?
- Quelles mesures nécessaires pour couvrir les besoins ?
- Quelle organisation des soins d'urgence au niveau régional ?
- Quelle articulation avec l'ASIP Santé et le projet SI SAMU ?

Gilles Bagou, Société Française de Médecine d'Urgence et SAMU-Urgences de France
Frédéric Berthier, responsable du centre d'expertise fonctionnel du programme SI SAMU de l'ASIP santé
Christophe Leroy, Société Française de Médecine d'Urgence
Janine-Sophie Giraudet-Le Quintrec, Orphanet

14:40 CONCLUSION : ***Christophe Duguet,*** *AFM-Téléthon*

14:45-15:30 SESSION n°4 : « Pour un dépistage néonatal évolutif en fonction des avancées scientifiques et technologiques »
*Animation : **Alain Perez,** Journaliste*

14:45 - Présentation de l'état des lieux.
Régis Coutant, Président de la Société Française de Dépistage Néonatal

15:00 TABLE-RONDE :
- Quelle nouvelle organisation du dépistage en France (calendrier, gouvernance..) ?
- Quel processus pour réviser la liste des maladies à dépister ?
- Comment s'inspirer des meilleurs exemples européens ?

François Feillet, Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme, Nancy
Antoine Bernasconi, Orphan Europe
Catherine Rumeau-Pichon, Haute Autorité de Santé
Clotilde Mallard, Vaincre la Mucoviscidose

15:25 CONCLUSION : ***Régis Coutant,*** *Président de la Société Française de Dépistage Néonatal*

15:30-16:00 PAUSE

16:00-16:20 INTERVENTION
Frédérique Vidal, Ministre de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation

16:20-17:40 SESSION n°5 «Vers une optimisation de la collecte et de l'exploitation des données pour la recherche et la prise de décision en santé dans les maladies rares»
*Animation : **Alain Perez,** Journaliste*

16:20 Etats des lieux des registres, cohortes, BDD dans les maladies rares, accessibilité des dossiers médicaux, interopérabilité, nouvelles contraintes réglementaires.
Ségolène Aymé, Institut du Cerveau et de la Moelle, Paris

16:50 TABLE-RONDE :
- Quelles options organisationnelles pour une gouvernance multi-parties prenantes des collections de données ?
- Comment optimiser l'utilisation des données de santé pour alimenter les bases de données recherche et permettre les études d'évaluation des thérapies en vie réelle ?

- Comment aider à la professionnalisation de la collecte de données, de l'analyse et la soutenabilité des collections de données ?

Elisa Salamanca, Directrice de la Banque Nationale de Données Maladies Rares
Frédérique Lesaulnier, INSERM, pôle Santé Publique/données de santé
Armel de Gouvello, Intercept Pharma
Anne-Sophie Lapointe, Association Vaincre les Maladies Lysosomales
Nicolas Garcelon, Institut Imagine

17:35 CONCLUSION : ***Ségolène Aymé,*** *Institut du Cerveau et de la Moelle, Paris*

17:40-18:40 SESSION n°6 «L'implication du malade expert dans toutes les étapes du développement des thérapies »

Modérateur : ***Christelle Ratignier-Carbonneil****, Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé*

17:40 - Présentation synthétique des avancées dans ce domaine. ***Karen Aïach, Lysogene***

17:55 TABLE-RONDE :
- Quelles sont les conditions de la prise en compte de la parole du malade expert ?
- La place réservée aux malades est-elle suffisante dans la prise de décision des instances de régulation du médicament ?
- Les malades ont-ils des attentes différentes des instances de régulation du médicament ?

Hélène Berrué-Gaillard, Association Maladies Foie Enfants
Catherine Raynaud, Pfizer
Gérard Viens, Association Française du syndrome d'Angelman
Mathieu Boudes, Eurordis
Chantal Belorgey, Haute Autorité de Santé

18:35 CONCLUSION : ***Christelle Ratignier-Carbonneil,*** *Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé*

MARDI 21 NOVEMBRE

08:30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS

09:00-10:30 SESSION n°7 : « Vers une meilleure prise en charge des maladies grâce aux outils de la e-santé »

*Animation : **Isabelle Bikart**, HAVAS*

09:00 - Présentation des technologies innovantes en e-santé
Jérôme Leleu, SimforHealth, Commission Santé de Renaissance Numérique

09:20 - Présentation des expérimentations innovantes en télémédecine
Pierre Espinoza, Coordonnateur @santé de la Société Française de télémédecine

09:40 TABLE-RONDE :
- Quel bilan pour les expérimentations déjà menées ?
- Quelle contribution à la réduction des inégalités territoriales ? À l'amélioration de la qualité des soins ? À la participation des malades à la gestion de leurs soins ?
- Que faire pour que les maladies rares bénéficient de toutes les opportunités qu'offre la technologie ?

Jean-Yves Fagon, Délégué ministériel à l'innovation
Anne Chevrier, Direction Générale de l'Offre de Soins
Sylvie Odent, filière AnDDI-Rares, CHU de Rennes
Eric Hachulla, filière FAI2R, CHRU de Lille
Isabelle Vitali, Sanofi
Marie-Noëlle Billebot, ARS Nouvelle-Aquitaine
Rémy Choquet, Orange Healthcare

10:30-11:00 PAUSE

11:00-12:30 SESSION n°8 « Vers des diagnostics plus précoces des maladies rares »

*Modérateur : **Stanislas Lyonnet**, Fondation Imagine, Paris*

La génomique au service du diagnostic des maladies rares et de la recherche :

11:00 - L'évolution des connaissances et des outils en génomique. ***Thierry Frebourg, CHU de Rouen***

11:15 - Le plan France Médecine Génomique 2025 et les maladies rares. ***Hélène Dollfus, CHU de Strasbourg***

11:30 TABLE-RONDE :
- Quelle organisation des laboratoires (y compris pour le DPN) et articulation avec les centres experts ?
- Calendrier d'extension à toutes les maladies rares d'origine génétique
- Plan d'action pour les cas non-résolus
- Nomenclature des actes, financement
- Articulation avec les efforts internationaux

Damien Sanlaville, CHU de Lyon
Pascale Lévy, Agence de la Biomédecine
Benoit Arveiler, Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire
Hélène Dollfus, CHU de Strasbourg
Christian Cottet, AFM-Téléthon

12:25 **CONCLUSION** : ***Stanislas Lyonnet,*** *Fondation Imagine, Paris*

12:30-14:00 PAUSE DÉJEUNER ET VISITE DE L'EXPOSITION

14:00-15:30 **SESSION n°9 « Vers plus de thérapies pour les maladies rares dans un système de santé contraint »**
Animation : ***Olivier Mariotte,*** *Consultant*

14:00 Point sur la situation Française et internationale des traitements des maladies rares et pistes de réflexion pour assurer la pérennité de notre système de santé.
Mondher Toumi, Université d'Aix-Marseille

14:30 **TABLE-RONDE** :
- Les pistes de solutions pour permettre à notre système de santé de continuer à couvrir les coûts liés à l'afflux d'innovations thérapeutiques
- Les méthodologies d'évaluation et de fixation du prix : comment concilier les intérêts divergents des parties-prenantes
- Le système des ATU à préserver malgré les défis

Chantal Belorgey, Haute Autorité de Santé
Maurice-Pierre Planel, Comité Economique des Produits de Santé
Antoine Ferry, Laboratoire CTRS
Pierre Lévy, Université Paris Dauphine
Laurence Tiennot-Herment, AFM-Téléthon

15:30-16:30 **SESSION n°10 : « Vers une collaboration internationale renforcée autour des maladies rares »**
Modérateur : ***Yann Le Cam,*** *Eurordis*

15:30 - Présentation du bilan de l'action de la France en Europe et de ce que l'Europe pourrait inspirer à la France, du point de vue des malades. ***Yann Le Cam, Eurordis***

15:50 - La France dans la recherche européenne et internationale sur les maladies rares.
Daria Julkowska, Agence Nationale de la Recherche, e-RARE et IRDiRC

16:10 - La France dans la coopération européenne pour l'évaluation des technologies.
François Meyer, Haute Autorité de Santé et EUnetHTA

16:25 **CONCLUSION** : ***Yann Le Cam,*** *Eurordis*

16:30-16:45 **SESSION n° 11 : « Conclusion de rare 2017 et feuille de route pour tous les acteurs »**

Co-présidents du Comité d'Organisation : ***Nathalie Triclin-Conseil, Ségolène Aymé et Antoine Ferry***

POSTERS

P01 - La sarcoïdose : insidieuse et dangereuse. *Nabil Chiali, Nacer Ouadahi*
P02 - Scléromyxoedème atypique : à propos d'un cas. *Asmaa Allim, Billel Bouacha, Yasmina Abiayad, Amina Serradj*
P03 - Implication du dyt11 et dyt15 dans la génétique des dystonies-myocloniques. *Laila Rachad, Nadia El kadmiri*
P04 - La plateforme d'expertise maladies rares Paris-Sud : un nouveau modèle pour améliorer la prise en charge des maladies rares. *Alessia Usardi, Martha Darce, Yahya Debza, Isabelle Fernandez, Charlotte Henry, Philippe Labrune, Agnès Linglart*
P05 - Phénotype clinique et survie des patients atteints de maladie veino-occlusive pulmonaire héritable et sporadique. *Barbara Girerd, David Montani, Xavier Jais, Marilyne Levy, Laurent Savale, Peter Dorfmuller, Andrei Seferian, Mélanie Eyries, Florence Parent, Damien Bonnet, Florent Soubrier, Elie Fadel, Olivier Sitbon, Gérald Simonneau, Marc Humbert*
P06 - Impact en termes de qualité de vie d'une maladie rare. *Charles Taieb*
P07 - Sensibilisation des professionnels de santé aux troubles de l'oralité alimentaire : une expérience en région. *Emeline Lesecq-Lambre, Audrey Lecoufle*
P08 - Complexité de l'observance médicamenteuse dans la maladie de Wilson. *Elodie Jacquelet, Aurélia Poujois, France Woimant*
P09 - Pratiques et perceptions du traitement substitutif en immunoglobulines (Ig) des patients atteints d'un déficit immunitaire primitif (DIP). Une enquête nationale auprès de 513 patients. *Virginie Grosjean, Estelle Pointaux, Martine Pergent, Nizar Mahlaoui, Nicolas Schleinitz, Véronique Millet, Marie-Dominique Hermoso, Laure Deville, Isabelle Durand-Zaleski*
P10 - Séquençage génétique : un nécessaire partage des concepts et enjeux, entre associations de malades et chercheurs. *Marion Mathieu, Perrine Malzac, François Faurisson*
P11 - Novel genetic causes of the ICF syndrome reveal new players in DNA methylation. *Giacomo Grillo, Ivana Ivkovic, Nizar Touleimat, Sophie Chantalat, Jean-François Deleuze, Capucine Picard, Guillaume Velasco, Claire Francastel*
P12 - PIMS, le Portail d'Information sur la Maladie de Steinert. *Gérard Rivière*
P13 - Le droit des médicaments orphelins en Europe. *Loïc Rigal*
P14 - Projet « Explique-moi le développement des médicaments dans le champ des maladies rares » : information, formation et échanges avec les acteurs du domaine. *Maya Allouche, Leïla Bachir, Eric Balez, Cécile Colomban, Françoise Watrin, Allan Wilsdorf, Marion Mathieu*
P15 - Connaitre les Syndromes Cérébelleux (CSC). Qu'est ce que c'est ? *Pascal Masselot*
P16 - Utilisation de données de soin en recherche dans les maladies rares : quels sont les facteurs de succès ? Application à la base de soin NHEMO pour la filière MHEMO-FMHC. *Valerie Horvais, Marc Trossaërt*
P17 - Caractérisation de la mise en place de la dystrophie musculaire de Duchenne dans les premières étapes du développement humain. *Virginie Mournetas, Emmanuelle Massouridès, Christian Pinset*
P18 - Identification des causes moléculaires de déficiences intellectuelles par séquençage de génomes en trio. *Benjamin Cogné, Thomas Besnard, Sébastien Küry, Sébastien Schmitt, Wallid Deb, Anne-Sophie Denommé-Pichon, Marie-Laure Vuillaume, Annick Toutain, Dominique Bonneau, Estelle Colin, Laurent Pasquier, Sylvie Odent, Brigitte Gilbert-Dussardier, Philippe Parent, Sandra Mercier, Bertrand Isidor, Jean-François Deleuze, Richard Redon, Stéphane Bézieau*
P19 - Le registre Wilson France aujourd'hui et demain. *Nadège Girardot-Tinant, Aurélia Poujois, France Woimant*
P20 - Syndrome Holt Oram : se construire avec une maladie génétique rare. *Elodie Brugallé, Pascal Antoine, Carole Fantini-Hauwel, Laura Geerts, Laurence Bellengier, Patrick Edery, Laurence Faivre, David Geneviève, Didier Lacombe, Sylvie Odent, Nicole Philip, Alain Verloes, Sylvie Manouvrier-Hanu*
P21 - Orphanet, source d'information de référence sur l'épidémiologie des maladies rares. *Stéphanie Nguengang Wakap, Annie Olry, Valérie Lanneau, Marc Hanauer, Ana Rath*
P22 - Etude d'un modèle murin de myopathie myofibrillaire. *Eva Cabet, Patrick Vicart, Alain Lilienbaum*

P23 - Accessibilité spatiale aux médicaments utilisés dans le traitement d'une pathologie rare : exemple de l'hémophilie. *Vincent Leroy, Julie Freyssenge, Florent Renard, Claude Negrier, Valérie Chamouard*
P24 - APPROACH : Etude de Phase 3 Randomisée, Contrôlée, en Double Aveugle, versus Placebo du Volanesorsen Administré par Voie Sous-cutanée aux Patients atteints de Syndrome de Chylomicronémie Familiale (SCF). *Daniel Gaudet, Eric Bruckert*
P25 - Résultats de l'enquête in-focus de constatations et observations enregistrées sur l'étude du fardeau de la maladie des patients européens avec syndrome de chylomicronemie familiale répondants. *Michel Davidson, Laurent De Narbonne*
P26 - Les données secondaires issues du Séquençage à Haut Débit (SHD) : enjeux éthiques et psychologiques. *Françoise Houdayer*
P27 - Livret d'accueil du syndrome d'Angelman. *Lara Hermann, Faustine Bourgoin*
P28 - Donnons une voix à nos enfants. *Lara Hermann, Faustine Bourgoin*
P29 - Angelman Syndrome Alliance. *Lara Hermann, Faustine Bourgoin*
P30 - Fardeau de l'albinisme de l'adulte : création d'un questionnaire. *Fanny Morice Picard, Charles Taieb, Rebecca Gene, Aurelie Marti, Antoine Gliksohn, Christine Bodemer, Khaled Ezzedine*
P31 - Fardeau de la neurofibromatose de type 1 de l'adulte : création d'un questionnaire. *Marie-Laure Armand, Aline Bourgeois, Pierre Wolkenstein, Mireille Bourlier, Rebecca Gene, Christine Bodemer, Charles Taieb*
P32 - Evaluation de l'impact psycho-social et de la prise en charge pluridisciplinaire du test génétique prédictif dans les maladies cardiaques héréditaires. *Marcela Gargiulo, Céline Bordet, Stéphanie Staraci, Estelle Gandjbakhch, Carole Maupain, Marie-Lise Babonneau, Claire-Cécile Michon, Angélique Curjol, Sophie Tezenas de Montcel, Philippe Charron*
P33 - Réseau de santé Maladies Rares Méditerranée : un réseau régional et occitane de proximité, pour améliorer le parcours de vie des personnes souffrant d'une maladie rare. *Florence Roy, David Genevieve*
P34 - Développement d'une membrane de substitution : application au traitement des hernies diaphragmatiques congénitales (HDC) du nouveau-né. *Elham Mohsenzadeh, Nabyl Khenoussi, Laurence Schacher, Dominique Adolphe, Joseph Hemmerlé, Anne Schneider, Christiane Wagner-Kocher, Nadia Bahlouli*
P35 - Transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine : le point de vue des associations de patients sur leur rôle et les conséquences du cadre juridique actuel. *Diane d'Audiffret Van Haecke, Sandrine de Montgolfier*
P36 - Blépharospasme ; mots pour maux. *Brigitte Girard*
P37 - La filière maladie rare du vasculaire ... à quoi ça sert ? *Guillaume Jondeau, Jessica Pariente*
P38 - Hospice pour enfants à Saint-Pétersbourg - établissement médical fait pour porter secours palliatif aux enfants souffrant des maladies rares du système nerveux. *Mariia Sokolova, Mintchenko Svetlana, Kouchnareva Irina, Oksana Nikishina*
P39 - Aggravation du tableau clinique de la myopathie de Steinert suite à l'hypoxie périnatale du système nerveux central. *Mariia Sokolova, Kouchnareva Irina, Mintchenko Svetlana, Gavritchenko Arthur*
P40 - P42 : Un peptide thérapeutique contre la maladie de Huntington. *Florence Maschat, Simon Couly, Nathalie Bonneaud, Christophe Jourdan*
P41 - La Maladie de Von Willebrand Type 2b, 15 ans pour assoir le diagnostic. *Yamina Ouarhlent, Hiba Hamza, Feriel Brakta, Mohamed Ridha Makhloufi*
P42 - Les compagnons maladies rares, un projet innovant au service de l'autonomie des malades et de leurs familles. *Clément Pimouguet, Paul Gimenes, Claire Dubos, Marie Pierre Bichet*
P43 - Accélérer le développement de candidats-médicaments dans les maladies rares : une mission clé pour la Fondation maladies rares. *Christine Fetro, Célia Mercier, Nicolas Jan, Audrey Tranchand, Ludovic Dupont*
P44 - La Fédération Hospitalo-Universitaire (FHU) MaRCHE (Maladies Rares et CHroniques de l'Enfant et l'adolescent). *Nicolas Lévy, Pascal Auquier*
P45 - La thérapie génique médiée par un virus associé à l'adénovirus (AAV9) restaure l'activité enzymatique dans un modèle murin pour une maladie de surcharge lysosomale, l'aspartylglucosaminurie. *Chen Xin, Sarah Snanoudj-Verber, Laura Pollard, Sara Cathey, Steven Gray*
P46 - CELPHEDIA, une infrastructure de recherche Nationale, centre de référence pour la recherche animale sur les maladies rares. *Philippe Schmitt, Ignacio Anegon, Thomas Brochier, Jean-Paul Concordet, Cécile Fremont, Carine Giovannangeli, Sylvie Guerder, Christophe Heligon, Teresa Jagla, Jean-Stéphane Joly, Romain Lacoste, Jacqueline Marvel, Bernard Malissen, Guillaume Masson, Olivier Neyrolles, Sophie Reibel, Frédéric Sohm, Fanélie Wanert, Yann Herault*
P47 - Étude qualitative de l'impact de la naissance d'un enfant atteint d'une malformation abdomino-thoracique rare sur l'ajustement parental de la première année : protocole. *Nathalie Coulon, Maria-Hélène Ribeiro, Manel Hanafi, Alain Guerrien, Laurent Michaud*

P48 - Communautés de patients et médecins partenaires de santé et d'apprentissage dans une e-plate-forme thérapeutique pour les maladies rares : le modèle DOT, l'exemple de l'EM/SFC. *Isabelle Fornasieri, François Mauviard, Emmanuelle Jouet, Jean-Dominique de Korwin*
P49 - Dr Warehouse, un entrepôt de données orienté maladies rares. *Nicolas Garcelon, Antoine Neuraz, Rémi Salomon, Vincent Benoit, Anita Burgun*
P50 - Maladies rares et financement des médicaments : quelles alternatives au plafonnement forfaitaire du chiffre d'affaires industriel ? *Daniel Szeftel*
P51 - Un défi pour la prise en charge infirmière des patients. *Pierre-Alexis Messarovitch, Jérôme Jeannette, Stanislas Lyonnet, Valérie Cormier Dair, Kim Anh Le Quan Sang, Amélie Cougny, Na An, Geneviève Baujat*
P52 - L'avenir de la recherche sur les maladies rares 2017-2027 : la perspective d'IRDiRC. *Marlène Jagut, Anneliene Jonker, Lilian Lau, Ana Rath*
P53 - Sessions d'information et de sensibilisation aux troubles de l'oralité alimentaire. *Audrey Barbet, Véronique Leblanc, Audrey Lecoufle, Aurélie Coussaert, Frédéric Gottrand*
P54 - Soffoet : organisme de dpc : bilan et reconnaissance de l'expertise au sein de la filiere anddi-rares. *Tania Attie-Bitach, Fabien Guimiot, Lilia Ben Slama*
P55 - Devenir adulte avec une anomalie du développement : exclusion et participation sociale. *Anne Marcellini, Sylvain Ferez, Nathalie Le Roux, Rémi Richard, Yann Beldame, Laura Silvestri, David Geneviève, Marie-Josée Pérez, Christine Coubes, Claire Cianni, Natacha Lehman, Florence Roy-Baconnet, Pierre Sarda*
P56 - Enjeux de l'accompagnement des personnes sans diagnostic et solutions apportées pour rompre leur isolement. *Anne-Sophie Lapointe, Gwendoline Giot, Magali Padre, Christine Vicard, Virginie Bros-Facer, Laurent Demougeot, Laurence Faivre*
P57 - Co-construction d'un programme de recherche en sciences humaines et sociales dans le cadre du Séquençage Haut Débit (SHD) : une approche dynamique et inclusive avec les associations de patients. *Anne-Sophie Lapointe, Paulette Morin, Viviane Viollet, Françoise Houdayer, Élodie Gautier, Aline Chassagne, Aurore Pelissier, Lorraine Joly, Christine Peyron, Laurence Faivre*
P58 - Cohorte française de 49 patients atteints de déficits du cycle de l'urée à l'âge adulte : circonstances du diagnostic et signes antérieurs pouvant faire évoquer ces pathologies. *Ségolène Toquet, François Maillot, Jean-Baptiste Arnoux, Aude Servais, Isabelle Redonnet-Vernhet, Claire Douillard, Fanny Mochel, Sybil Charriere, Esther Noel, Christian Lavigne, Elsa Kaphan, Agathe Roubertie, Gérard Besson, Amélie Servettaz, Roselyne Garnotel*
P59 - Une monosomie distal 10p rare : à propos d'un cas. *Hassiba Bencheikh*
P60 - Vers la simplification de textes spécialisés. *Natalia Grabar*
P61 - Implication du cervelet dans la cognition sociale : étude chez des enfants présentant une anomalie rare de développement du cervelet. *Charlotte Barbeau, Alice Mary, Audrey Riquet, Louis Vallee, Delphine Dellacherie*
P62 - Rôle potentiel de HSF2 dans le syndrome de Rubinstein Taybi. *Aurélie de Thonel*
P63 - Le syndrome d'Ehlers-Danlos de type parodontal (pEDS) : un lien inattendu avec des mutations des protéases C1r et C1s. *Christine Gaboriaud, Ines Kapferer-Seebacher, Heribert Stoiber, Johannes Zschocke, Nicole Thielens*
P64 - Établissement d'un nouveau panel unique de modèles de xénogreffes orthotopiques de lymphomes primitifs du système nerveux central adaptés aux tests précliniques et à la recherche cognitive. *Carole Soussain, Frederic Pouzoulet, Franck Assayag, Agusti Alentorn, Khe Hoang Xuan*
P65 - Recherche d'une thérapie de la maladie de Lesch-Nyhan : identification de molécules « HPRT-like » issue de criblages virtuel et à haut débit. *Irène Ceballos-Picot, Céline petitgas, Lionel Mockel, Franck Augé, Anne Olivier-Bandini, Marie-Claude Burgevin, Françoise Chesney, Jean-François Gibert, Bertrand Daignan-Fornier, Benoît Pinson, Caroline Barette*
P66 - La consultation en génétique des surdités : attentes et ressentis des patients et de leurs proches. *Sibylle De Bergh, Sandrine Marlin, Mélodie Perez, Souad Gherbi-Halem, Inès Ben-Aissa, Fabienne Saint-Jalmes, Pascale Gavelle, Nathalie Loundon, Alban Ziegler*
P67 - Un kit de gènes explicatif des anomalies orales et dentaires : la saga GenoDENT ! *Agnès Bloch-Zupan, Tristan Rey, Julien Tarabeux, Megana Prasad, Corinne Stoetzel, Bénédicte Gerard*
P68 - L'Institut du Cerveau et de la Moelle épinière au service des maladies rares en neurologie. *Ségolène Aymé, Alexis Brice*
P69 - Etiologie de la maladie de Kawasaki : hypothèses climatiques et environnementales. *Joseph Boyard-Micheau, Joseph Boyard-Micheau, Xavier Rodo, Silvia Borràs, Joan Ballester, Roger Curcoll*
P70 - RD-Connect: data sharing and analysis for rare disease research within the integrated platform and through GA4GH Beacon and Matchmaker Exchange. *Beltran S., Piscia D., Laurie S., Protasio J., Cañada A., Fernández J.M., Kaliyaperumal R., Lair S., Sernadela P., Girdea M., Thompson R., Lochmüller H., Badowska D., Straub V., Roos M., Hoen P.A.C. 't, Valencia A., Salgado D., Béroud C., Gut I. and the RD-Connect Consortium*
P71 - Are patient-reported outcome measures (PROM) used in the evaluation of orphan drugs? *Catherine Acquadro, Sally Lanar, Isabelle Savre, Benoit Arnould*

B2B

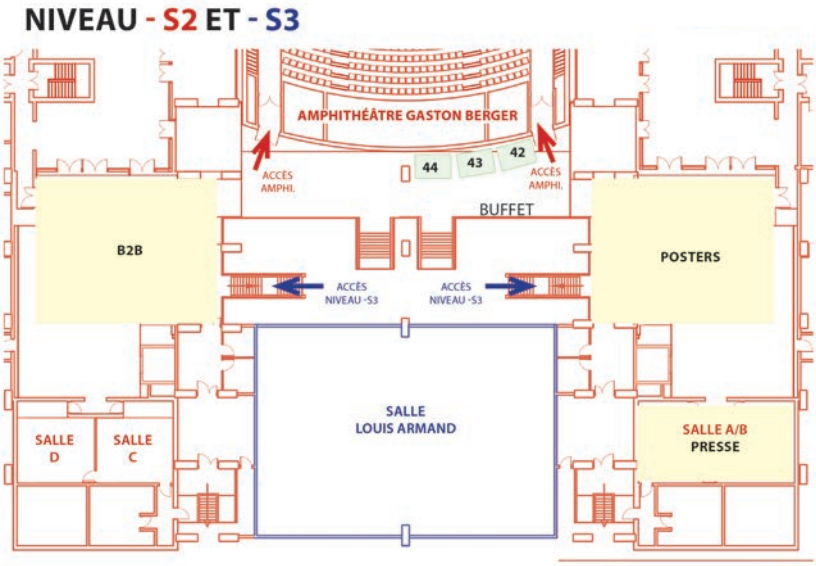
Les 5èmes rencontres rare sont l'occasion de rencontrer tous les acteurs de la communauté des maladies rares et de nouer ainsi de nouvelles collaborations.

Afin de faciliter ces échanges, les organisateurs du colloque ont mis à votre disposition une plateforme de rencontres **B2B** afin d'organiser ces rendez-vous individuels avec les personnes de votre choix et de pouvoir ainsi les rencontrer (sous réserve de leur acceptation) sur des créneaux de 15 minutes pendant le colloque.

Ces rendez-vous d'affaires auront lieu dans la **Salle B2B NIVEAU - S2** (voir plan ci-dessous)

LUNDI 20 NOVEMBRE :
de 11h00 à 12h30 et de 13h15 à 17h30

MARDI 21 NOVEMBRE :
de 11h00 à 12h30 et de 13h15 à 16h30



PARTICIPANTS

Karen Aiach

est diplômée de l'ESSEC, et titulaire d'un master de recherche en économie de l'Institut d'Études Européennes de l'Université Paris 8. Fondatrice et Directeur Général de Lysogene, mère d'un enfant atteint de MPS III A. A l'annonce du diagnostic de sa fille, elle engage la création d'un programme de thérapie génique. De 2008 à 2009, Karen Aiach à été membre du Comité pédiatrique de l'Agence européenne des médicaments (EMA), en tant que représentante de patients. Elle a œuvré au sein de plusieurs organisations à but non lucratif engagées dans le domaine des maladies rares telles que l'Alliance Sanfilippo, Eurordis, et est membre de l' International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC).

Benoit Arveiler

est professeur des Universités - Praticien Hospitalier à Bordeaux. Pharmacien d'origine, il a complété sa formation par un doctorat de Sciences en Biologie Moléculaire, et effectué un stage post-doctoralau MRC Human Genetics Unit, Edimbourg. Il est, depuis 1998,professeur des Universités - Praticien Hospitalier en Génétique au CHU de Bordeaux tout en poursuivant des recherches au Laboratoire Maladies Rares : Génétique et Métabolisme (MRGM – EA4576). Il est président de l'Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire et membre du Groupe Permanent du Plan National Maladies Rares 2.

Ségolène Aymé

est médecin généticienne et est épidémiologiste de formation, est directrice de recherche émérite à l'INSERM. Elle met maintenant cette expérience au service de l'Institut du Cerveau et de la Moelle Epinière à l'hôpital de la Pitié-Salpétrière. Elle est la créatrice d'Orphanet, site de référence mondial dédié aux maladies rares et aux médicaments orphelins qu'elle a dirigé jusqu'en 2011. Elle est créatrice et éditrice en chef de l'Orphanet Journal of Rare Diseases (www.ojrd.com). Elle a exercé de nombreuses fonctions internationales, à la Commission Européenne et à l'OMS, au service des maladies rares et des médicaments orphelins.

Frédéric Berthier

est le responsable médical du Centre d'Expertise Fonctionnelle du Programme SI-Samu au sein de l'Agence Française de la Santé Numérique (ASIP Santé)

Gilles Bagou

est anesthésiste réanimateur urgentiste au SAMU-69 du CHU de Lyon. Depuis 2007 il est le référent de la Société Française de Médecine d'Urgence et des SAMU pour la rédaction des fiches de régulation médicale sur les maladies rares d'Orphanet, destinées aux médecins urgentistes et aux médecins généralistes assurant la régulation médicale des appels aux SAMU-centres-15.

Chantal Bélorgey

est directrice de l'Evaluation Médicale, Economique et de Santé Publique à la Haute Autorité de Santé (HAS). Avant de rejoindre la HAS en juin 2016, Chantal Bélorgey dirigeait la direction des médicaments et des recommandations de l'Institut National du Cancer (INCa). Elle a mené précédement sa carrière à l'Agence du médicament : à l'ANSM en tant que Directrice des médicaments du cancer et à l'Afssaps comme responsable du département des essais cliniques et des ATU.

Antoine Bernasconi

est pharmacien de formation, il travaille pour Orphan Europe Recordati depuis 5 ans, d'abord en qualité de Directeur des filiales France et Benelux d'Orphan et depuis 1 an en tant que Directeur Europe. A ce titre, Antoine s'est notamment intéressé aux différences entre les plans de dépistage néonatal mis en place dans les pays européens et particulièrement sur le faible nombre de maladie dépisté en France. Antoine est membre du comité maladies rares du LEEM.

Sophie Bernichtein

est docteur en biochimie et biologie moléculaire, elle a travaillé en tant que chercheur à l'INSERM pendant 10 ans dans le domaine de l'endocrinologie moléculaire. Spécialisée dans les cancers hormonaux-dépendants, elle a également travaillé à Londres pendant 4 ans à l'Imperial College London avant de réintégrer l'INSERM pour conduire des travaux de recherche concernant une maladie rare endocrinienne. Depuis mai 2015, elle est chef de projet de la filière BRAIN-TEAM, dont la mission est de coordonner les actions des centres de références pour les maladies rares du système nerveux central.

Hèlène Berruè-Gaillard

est pharmacienne, fondatrice de l'AMFE, Association Maladies Foie Enfants et administrateur de l'Alliance Maladies Rares. Proche des préoccupations des malades, son activité militante a élargi les domaines de compétence et a permis d'intégrer les multiples paramètres de démocratie sanitaire au cœur du métier de Pharmacien.

Marie-Pierre Bichet

est présidente de l'Association Française de la Maladie de Fanconi (AFMF) depuis 2009 et vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares depuis 2015. Elle est notamment impliquée dans le suivi des plans nationaux maladies rares et membre du comité de pilotage de la BNDMR. Elle est spécialiste également de l'éducation thérapeutique du patient et plus généralement de l'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares.

Isabelle Bikart

est directrice médicale au sein d'Havas Health & You, qui est l'un des plus grands groupes de communication du monde. Créé à Paris en 1835, le Groupe Havas emploie aujourd'hui 20 000 personnes dans plus de 100 pays.
Ancienne vice-présidente de la Fédération Nationale de l'Information Médicale, Isabelle est aujourd'hui membre du Media Committee de la Société Européenne d'Anesthésie (ESA) et collabore avec la Société Européenne de Réanimation (ESICM).

Marie-Noëlle Billebot

est directeur de projet Territoires de Soins Numériques - Agence Régionale de Santé (ARS) Nouvelle-Aquitaine
Marie- Noëlle Billebot est directrice du projet Territoire de Soins Numérique (projet national) depuis 2014, au sein de l'ARS Nouvelle Aquitaine. Ingénieur de formation, elle a travaillé dix ans dans l'industrie avant de découvrir le monde de la santé, d'abord en CHU, ensuite au niveau régional, puis au niveau national. Dans le cadre du projet Territoires de Soins Numérique, a été créé la première plateforme territoriale d'appui opérationnelle dotée d'un outil numérique de coordination dont les activités sont en cours de généralisation en Nouvelle-Aquitaine.

Mathieu Boudes

est directeur des opérations à EURORDIS et coordonne de ce fait les secteurs de la recherche, des registres et biobanques, le développement thérapeutique, l'information, l'accès aux thérapies, les services sociaux, les communautés de malades, les services d'aide au malade et la formation des associations. Avant de rejoindre EURORDIS, Mathieu a travaillé comme biologiste.

Anne Chevrier

est chef de projet de la mission Maladies Rares, rattachée à la Direction Générale de l'Offre de soins au Ministère des Affaires Sociales et de la Santé depuis Mai 2016. Directrice d'hôpital depuis 2008, elle a exercée d'éminentes fonctions au sein du groupe hopitalier Pitié-Sapétrière à Paris, du centre hospitalier de Versailles et du CHU de Toulouse. Elle est ingénieur, diplômée de l'Ecole Polytechnique Féminine - Option Electronique Traitement de l'Information, et titulaire d'un Mastère "Equipements Biomédicaux" délivré conjointement par l'Université de Technologie de Compiègne et l'Ecole Nationale de la Santé Publique.

Remy Choquet

est titulaire d'un doctorat en santé publique : épidémiologie et science des données médicales de l'Université Pierre et Marie Curie. Actuellement directeur de l'innovation chez Orange Healthcare, il est expert en cyber Santé pour les projets à grande échelle axés sur les données. Il possède une excellente connaissance des questions de santé électronique locales, nationales et européennes. Par ailleurs, il est associé au plus grand laboratoire de recherche en e-santé en France qui collabore à de nombreux projets H2020 nationaux ou européens.

Christian Cottet

est militant associatif pour sa fille atteinte d'amyotrophie spinale et toutes les familles, il a rejoint l'AFM-Téléthon en 1986 en étant trésorier bénévole de la délégation franc-comtoise. De 1990 à 1994, il devient administrateur de l'AFM-Téléthon. En 2004 il est élu vice-président de l'AFM-Téléthon. Depuis juin 2005, il occupe la fonction de Directeur Général de l'AFM-Téléthon. Pour lui c'est un véritable challenge personnel ; il a fait sien le combat de l'AFM-Téléthon et vit son engagement professionnel et militant comme une formidable aventure humaine.

Régis Coutant

est professeur des Universités et praticien hospitalier en Pédiatrie au CHU d'Angers. Il préside l'Association Française de dépistage néonatal.

Armel de Gouvello

est directeur de l'accès au marché au sein de la filiale France d'Intercept Pharmaceuticals depuis 2015. Docteur en Pharmacie et titulaire d'un master en marketing, il a occupé diverses fonctions dans le marketing et les ventes avant d'intégrer le « Market Access » en 2012, concomitamment à sa découverte de l'univers des maladies rares. Son parcours professionnel l'a fait évoluer au sein de grands groupes pharmaceutiques (Johnson & Johnson, Shire) mais aussi dans de petites Biotech (Viropharma, Intercept). Il est membre du groupe permanent maladies rares du LEEM.

Christian Deleuze

est président de Sanofi Genzyme France et Sanofi Genzyme Polyclonals. Docteur en médecine et diplômé de l'ESSEC. Il fait ses premières armes au sein de l'équipe médicale de Bayer Pharma puis poursuit son parcours au sein des Laboratoires Searle, Pharmacia et Pfizer. Directeur marketing, il participe activement aux processus de fusion des groupes Pharmacia puis Pfizer. Christian Deleuze s'est toujours investi dans la formation. Il assure depuis plusieurs années, une mission de Professeur Associé à l'ESSEC ou à HEC. Depuis juin 2003, il était à la tête de Sankyo Pharma puis de Daiichi Sankyo France, filiale du 15ème groupe pharmaceutique mondial, qu'il a créée. Il est administrateur du LEEM et en préside le Comité des maladies rares. Il est également administrateur de France Biotech et vice-président de l'association MERI. Il a co-présidé en 2015 le comité scientifique du congrès RARE, et co-présidera en 2018, au nom du LEEM, les Rencontres Internationales de Biotechnologies.

Hélène Dollfus

est professeur des universités et praticien hospitalier en génétique médicale et ophtalmologie. Chef du service de génétique médicale des hôpitaux universitaires de Strasbourg (HUS), elle y coordonne le centre de référence Affections rares en génétique ophtalmologique, ainsi que la filière nationale des maladies rares SENSGENE et le Réseau Européen de Référence sur les maladies rares de l'oeil. Directrice du Laboratoire génétique médicale (Inserm/Unistra), elle est aussi l'instigatrice du futur Institut de génétique médicale d'Alsace (IGMA). Présidente du conseil scientifique de l'association de malades Retina France, elle a reçu le prix Inserm de la recherche médicale 2014.

Christophe Duguet

est directeur des affaires publiques de l'AFM-Téléthon. En charge depuis plus de 15 ans, des actions de plaidoyer de l'AFM-Téléthon, il a participé activement à l'émergence des maladies rares comme une priorité de santé publique, et à l'élaboration et au suivi des plans nationaux maladies rares. Il porte la voix des malades au sein de nombreuses instances dans les domaines de la santé, de la recherche, du médicament et du handicap.

Pierre Espinoza

est médecin interniste, gastro-entérologue, urgentiste, coordinateur @sante de la Société Française de Télémédecine. Nanti de 27 ans d'expérience de systèmes d'information et 13 ans de pratique de télémédecine, son savoir-faire s'est développé dans la conception puis le déploiement de projets de télémédecine dont Télégéria, TELEHPAD, de projets en dermatologie, soins primaires au domicile. Télégéria a reçu le Trophée du Grand Age 2010, des Victoires de la Modernisation de l'Etat 2012.

Jean-Yves Fagon

est actuellement délégué Ministériel à l'Innovation en Santé depuis janvier 2016. Il est professeur des Universités à l'Université Paris Descartes et praticien Hospitalier depuis 1990, chef du service de Réanimation à l'Hôpital Européen Georges Pompidou. Il a été directeur de la Politique Médicale à l'Assistance Publique Hôpitaux de Paris (APHP) de 2007 à 2010. De 2010 à 2016, il a assuré la vice-présidence du Comité Economique des Produits de Santé (CEPS) en charge des médicaments.

François Feillet

est professeur des Universités et Praticien hospitalier en pédiatrie, actuellement chef du service de Médecine Infantile. Il est également le coordonnateur du centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme de Nancy depuis 2006. Il exerce de nombreuses fonction d'expertise nationale et internationale dont la présidence du comité d'experts de la CNAMTS pour les maladies métaboliques depuis 2006. Il est membre du bureau national de l'AFDPHE depuis 2009 et mène des recherches dans l'unité INSERM U954.

Antoine Ferry

est médecin, pharmacologue clinicien. Il préside les laboratoires CTRS, établissement pharmaceutique spécialisé dans les médicaments orphelins et les produits de niche. Il est fondateur et gérant de la société HESPERUS, société de conseil et de développement spécialisée dans les médicaments orphelins. Il est président de GENESIGNAL, société de Biotechnologie spécialisée dans le domaine de l'angiogénèse. Il est aussi administrateur d'ATEROVAX, société de Biotechnologie spécialisée dans le diagnostic des pathologies cardiovasculaires. Il est membre du groupe permanent maladies rares du LEEM.

Thierry Frebourg

est PU-PH, professeur de génétique. Il dirige le département de génétique du CHU de Rouen, l'unité Inserm U1245 et le centre normand de médecine génomique et personnalisée. Il a complété ses études de médecine par un doctorat en biologie moléculaire à l'université Paris VII, et des études post-doctorales au Massachusetts General Hospital de Boston. Ses recherches portent sur les formes génétiques de cancer, et sur l'interprétation des variants génétiques en génétique clinique. Il a dirigé l'ITMO Génétique, Génomique d'Aviesan jusqu'en 2016 et est un des rédacteurs du Plan National Médecine Génomique 2025.

Nicolas Garcelon

est ingénieur informatique et ingénieur agronome spécialisé dans le traitement du signal. Travaillant dans le domaine médical depuis 2001, Il est depuis 2012 responsable de la plateforme data science de l'institut hospitalo-universitaire Imagine . Il est également ingénieur de recherche dans l'équipe INSERM "Information Sciences to support Personalized Medicine". Il est le concepteur du logiciel Dr Warehouse®, diffusé en open source depuis septembre 2017. Dr Warehouse est un entrepôt de données biomédicales qui permet aux médecins de visualiser et d'analyser les données des patients de manière intuitive et efficace.

Janine-Sophie Giraudet Le Quintrec

est rhumatologue, praticienne hospitalière à temps partiel à l'hôpital Cochin à Paris, où elle partage son temps entre le service de rhumatologie du Prof. Kahan et le service d'orthopédie du Prof. Anract. Elle travaille également à Orphanet à temps partiel depuis 2007, où elle est responsable des fiches d'urgence depuis 2015, après avoir été en charge de l'indexation des signes cliniques. Elle a aussi travaillé comme praticien attaché au sein de la consultation multidisciplinaire Marfan et apparentés de 2005 à 2015.

Eric Hachulla

est professeur de Médecine Interne à l'Hôpital Claude Huriez à l'Université de Lille depuis 1995. Il est le coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Auto-immunes Systémiques Rares du Nord et Nord-Ouest. Il a publié de nombreux travaux, principalement sur les connectivites. Il est membre du Comité d'Education de EUSTAR et chef de projet pour l'EULAR de l'enseignement en ligne des maladies rhumatismales inflammatoires et auto-immunes. Il coordonne depuis février 2014 la filière de santé FAI2R des maladies Auto-immunes et Auto-inflammatoires Rares.

Guillaume Jondeau

est professeur, cardiologue, responsable du centre de référence pour le syndrome de Marfan et apparentés, coordonnateur de la filière maladies rares FAVAMulti, et coordonnateur du réseau européen maladies rares (ERN) VASCERN regroupant les maladies vasculaires rares, co-responsable de l'équipe 2 à l'INSERM U1148. Sur le plan de la recherche, il s'intéresse aux pathologies anévrysmales de l'aorte ascendante, abordées dans le cadre de la recherche fondamentale (recherche de nouveaux gènes, physiopathologie de la dilatation aortique), et clinique (description des nouvelles pathologies, précision de l'histoire naturelle des différentes maladies, essais thérapeutiques).

Daria Julkowska

est coordinatrice scientifique à l'Agence National de Recherche (ANR), en charge de la coordination de programmes de financement de la recherche européens et internationaux. Depuis 2010 elle coordonne E-Rare, un programme de financement de la recherche maladies rares. Elle représente l'ANR dans le consortium international IRDiRC où elle préside le comité des agences de financement de la recherche. Elle est docteur en biologie moléculaire, diplômée de l'université Paris XI et de l'université de Gdansk et poursuivi ses activités post-doctorales à l'Institut Pasteur. Elle est titulaire d'un Master en management de la recherche de l'Université Paris Dauphine.

Anne-Sophie Lapointe

est actuellement membre des Conseils d'Administration de Vaincre les Maladies Lysosomales (VML), d'EURORDIS, du Conseil National de l'Alliance Maladies Rares et de Maladies Rares Info Services. Elle a une formation en sciences économiques, suivi d'une thèse universitaire en éthique médicale. Elle est ingénieure de recherche sénior à l'AP-HP, chargée de mission (Associations, bases de données, Europe) de la filière de santé AnDDI-Rares, membre du comité de pilotage de la filière G2M, et membre du comité de pilotage du réseau européen (ERN) pour les maladies métaboliques.

Yann Le Cam

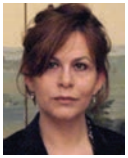
est le directeur général d'EURORDIS-Rare Diseases Europe depuis 2001, dont il a été un des co-fondateurs. Il a également contribué à la création de Rare Diseases International en 2015. Il a été membre de l'EUCERD (2011-2016), et président du Comité Scientifique Thérapeutique de l'IRDiRC (2014-2016). Il est membre du Conseil d'administration de l'Agence Européenne du Médicament. Il est membre du Conseil du « UN NGO Committee for Rare Diseases » dont le lancement a été célébré aux Nations Unies à New York en Novembre 2016. Yann est diplômé d'un Executive MBA d'HEC. Il a trois enfants dont l'ainée âgée de 26 ans vit avec la mucoviscidose.

Jérôme Leleu

est président d'Interaction Healthcare, agence digitale spécialisée dans dans la conception d'applications numériques en e-santé. Il est également en charge du groupe de travail Santé du think-tank « Renaissance Numérique ».

Christophe Leroy

est médecin urgentiste, praticien hospitalier. Il est actuellement chef de mission gestion des crises sanitaires à la direction de l'organisation médicale et des liens avec les universités (DOMU) de l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris. Il est fortement impliqué dans le projet ORPHANET URGENCES depuis sa création.



Frédérique Lesaulnier

est chargée de mission sur la conformité en matière de protection des données au sein de la direction des affaires juridiques de l'Inserm. Docteur en droit, elle a passés dix ans à la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés avant de rejoindre l'Inserm en 2014 comme chargée de mission auprès de la direction de l'Institut Thématique Santé Publique. Elle est chargée de construire et de maintenir la politique de protection des données et de préparer l'Inserm à la conformité aux exigences du futur Règlement Général relatif à la Protection des Données. Elle contribue à la démarche d'accompagnement des chercheurs dans l'utilisation des données de santé au bénéfice de la santé des populations dans le respect du cadre éthique et réglementaire et de la confidentialité des données personnelles.

Pascale Levy

est docteur en pharmacie ancienne interne des hôpitaux de Paris, titulaire d'une thèse de Sciences, spécialité génétique (université Paris Descartes). Elle a été assistante hospitalo-universitaire dans le Laboratoire de thérapie cellulaire à l'hôpital Henri-Mondor. Depuis 2008, elle est référente en génétique au sein de la Direction médicale et scientifique de l'Agence de la biomédecine. Elle exerce ses missions dans les domaines du prélèvement et de la greffe d'organes, de tissus et de cellules, ainsi que de la procréation, de l'embryologie et de la génétique humaines.

Pierre Levy

est docteur en économie, maître de conférences à l'université Paris-Dauphine où il est responsable du master d'économie et de gestion de la santé. Il est membre du conseil d'administration du Collège des Economistes de la Santé, et du conseil scientifique de la Fondation maladies rares. Economiste de la santé, il est spécialisé dans l'évaluation économique des programmes de santé. Il intervient également comme expert auprès de différentes agences sanitaires françaises (HAS, INCa, ANSES).

Stanislas Lyonnet

est PU-PH en génétique et directeur, depuis 2016, de l'Institut hospitalo-universitaire Imagine, dédié aux maladies génétiques. Il est professeur de génétique à l'Université Paris V et généticien clinicien à l'hôpital Necker-Enfants Malades. Il dirige l'équipe Génétique et embryologie des malformations de UMR 1163 de l'INSERM qui s'attache à identifier les gènes en cause dans les anomalies du développement. Il est également membre du conseil scientifique de l'INSERM, éditeur associé au European Journal of Human Genetics. Il a été président, en 2013, de la Société Européenne de génétique humaine et a reçu le prestigieux prix de la recherche de l'INSERM en 2009.

Clotilde Mallard

est directrice générale de l'association Vaincre la Mucoviscidose depuis 2012.
Elle est administratrice de France Assos Santé, membre de la Commission de suivi AERAS, membre du Cospro du Plan National Maladies Rares 2 et de l'instance de gouvernance de la filière MucoCFTR.

Jean-Louis Mandel

est docteur en médecine et docteur en sciences de l'Université de Strasbourg, professeur agrégé de biochimie à la faculté de médecine de l'Université de Strasbourg de 1978 à 1984, puis de génétique médicale de 1984 à 2003. Il a dirigé l'Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire (IGBMC) de Strasbourg de 2002 à 2007. De 2008 à 2009, il a également dirigé la clinique de la souris (ICS) et a été titulaire de la chaire « Génétique humaine » au Collège de France de 2004 à 2016. Il est membre de l'Académie des Sciences et membre correspondant de l'Académie Nationale de Médecine, et lauréat de plusieurs importants prix nationaux et internationaux pour ses recherches sur les mécanismes de maladies génétiques neurologiques et neuromusculaires. Il est actuellement président du conseil d'administration de la Fondation Maladies Rares.

Olivier Mariotte

crée nile en 2007. Médecin généraliste, il débute sa carrière en 1985 dans des fonctions marketing chez Servier et Glaxo. Successivement directeur général de Deltacom, puis président directeur général d'Euro RSCG Healthcare, il rejoint Schering-Plough France entre 1998 et 2007, pour prendre la direction des Affaires Publiques, Gouvernementales, Économiques, et la Communication Institutionnelle. Il est depuis 2010 membre du Conseil d'Administration de Maladie Rares Info Services.

François Meyer

est médecin spécialiste en endocrinologie et médecine interne. Après 10 ans de pratique médicale au CHU de Montpellier, il a travaillé cinq ans dans le département Recherche et Développement d'un laboratoire pharmaceutique suisse. Il a ensuite rejoint l'Agence du Médicament comme adjoint au Directeur de l'évaluation chargé des Affaires médicales. Depuis 2002 il travaille dans le champ de l'évaluation en vue du remboursement. Dès la création de la Haute Autorité de Santé (HAS) en 2005 il prend la direction de l'évaluation des technologies de santé et ce, jusqu'en 2011. Depuis, il est conseiller du Président de la HAS pour les affaires internationales et fortement impliqué dans le réseau de coopération européen pour l'évaluation des technologies de santé (EUnetHTA).

Evelyne Milor

est chirurgien de formation, notamment en chirurgie pédiatrique et en urologie. Elle est médecin Inspecteur de Santé Publique et a travaillé à la DRASS du Limousin, puis a été mise à disposition de l'Agence Régionale d'Hospitalisation, avant d'intégrer l'ARS en 2010, puis l'ARS Nouvelle Aquitaine en 2016. Elle est actuellement conseillère médicale à la Direction de l'Offre de Soins et de l'Autonomie, en charge de la périnatalité (maternités, et filière de néonatologie, psychiatrie périnatale), de la pédiatrie et chirurgie pédiatrique, de l'AMP, du Diagnostic prénatal, de la Génétique et des Maladies rares. Elle travaille ainsi depuis plus de 12 ans sur la question des maladies rares, soit depuis le 1er plan.

Sylvie Odent

est professeur d'université et praticien hospitalier. Elle est Chef du service de Génétique Clinique au CHU de Rennes et chercheur au CNRS UMR 6290 Institut de Génétique et Développement de Rennes - IGDR. Elle est coordinatrice du Centre de Référence Maladies rares sur les Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs de l'Ouest. Depuis juillet 2017, elle a été désignée comme co-pilote pour l'élaboration du futur Plan Maladies Rares 3.

Alain Perez

est ingénieur de formation, a dirigé la rubrique sciences du quotidien économique Les Echos pendant une vingtaine d'années. Il est aujourd'hui journaliste au sein de la rédaction du site Théragora, spécialisé dans le domaine de la santé. Alain Perez a reçu le prix Escoffier-Lambiotte de la communication scientifique décerné par la Fondation pour la recherche médicale en 2011.

Maurice Pierre Planel

est président du CEPS depuis janvier 2016. Auparavant conseiller produits de santé de Marisol Tourraine et membre du secrétariat de la commission des affaires sociales du Sénat.

Christelle Ratignier-Carbonneil

est directrice générale adjointe en charge des opérations de l'ANSM. Titulaire d'un doctorat en immuno-hématologie, le Dr Christelle Ratignier-Carbonneil était antérieurement directrice adjoinet à la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CNAMTS), où elle dirigeait le département des produits de santé. Chercheur de formation, Elle a exercé entre 2002 et 2010 plusieurs fonctions en lien avec l'évaluation clinique des médicaments au sein de l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé, devenue ANSM. Elle a rejoint en novembre 2010 le cabinet du ministre du travail, de l'emploi et de la santé en tant que conseillère pour les produits et les industries de santé, où elle a joué un rôle central dans la rédaction de la loi relative au renforcement de la sécurité sanitaire du médicament et des produits de santé.

Catherine Raynaud

est directeur des affaires Publiques des laboratoires Pfizer depuis 2010.
Diplômée d'un doctorat en biochimie structurale et microbiologie, elle a ensuite suivi différentes formation : mastère en marketing et management et en Economie de la Santé. Elle a d'abord été chercheur à l'Institut Pasteur, à Londres, puis à l'unité U570 (pathologies systémiques) à l'hôpital Necker. En 2006, elle prend le poste de Responsable projet dans le département Animation et partenariats scientifiques à l'INSERM. En 2007, elle s'oriente vers l'économie de santé en intégrant le domaine de l'Industrie Pharmaceutique, d'abord chez Wyeth, puis chez Pfizer.

Catherine Rumeau-Pichon

est chef du service évaluation médico-économique et santé publique de la Haute Autorité de Santé (HAS).

Elisa Salamanca

est ingénieure du Corps des Mines, diplômée de l'école Polytechnique et de l'école des Mines. Après avoir travaillé dans le domaine de la santé environnementale, elle est maintenant directrice de la cellule opérationnelle de la Banque Nationale de Données Maladies Rares, et co-dirige le Work Package 5 de l'action commune européenne sur les maladies rares RD-Action.

Damien Sanlaville

est PU-PH en génétique, chef du service de génétique du CHU de Lyon. Il assure la responsabilité du réseau AChroPuces (plateforme de CGH array) et la responsabilité médicale de la plateforme de génomique AURAGEN, une des deux plateforme de génomique récemment créées. Par ailleurs il préside le collège national des enseignants et praticiens en génétique médicale et siège au comité scientifique de la Fondation Maladies Rares, particulièrement en charge des appels d'offre génomique.

Laurence Tiennot-Herment

est maman d'un enfant atteint d'une myopathie de Duchenne. Laurence Tiennot-Herment est la présidente de l'AFM-Téléthon depuis 2003. Association de malades et de parents de malades, l'AFM-Téléthon est un acteur majeur de la recherche et du développement des thérapies innovantes pour les maladies rares (250 programmes & jeunes chercheurs financés par an, 33 essais cliniques soutenus pour des maladies de la vue, du sang, du cerveau, du système immunitaire, du muscle...). Elle est également présidente de Généthon et de l'Institut de Myologie, deux laboratoires créés par l'AFM-Téléthon et tous deux leaders dans leurs domaines : thérapie génique et science et médecine du muscle. L'AFM-Téléthon est, en outre, membre fondateur de la Fondation Maladies Rares et de l'Institut Imagine.

Mondher Toumi

est professeur de Santé Publique à l'Université d'Aix-Marseille, et fondateur, en 2008, et dirigeant de Creativ-Ceutical. Il a été professeur de politique de santé à l'université Lyon 1 de 2009 à 2014, et responsable de la division "prix international, pharmaco-économie et épidémiologie » chez Lundbeck de 2000 à 2003. Il a fait ses études de médecine à Marseille et a obtenu un doctorat d'économie de la Santé de l'Université Lyon 1, formation qu'il a complétée à Paris-Dauphine. Ses travaux de recherche portent sur l'économie du médicament orphelin.

Nathalie Triclin-Conseil

est présidente de l'Alliance Maladies Rares, après plus de 10 ans de militantisme au sein de l'Alliance Maladies Rares. Elle représente l'Alliance au sein du Généthon, de la Fondation maladies rares et au sein du Conseil d'Orientation de l'Agence de la Biomédecine. Elle est membre de France Assos Santé, union de plus de 70 associations agréées du système de santé afin de défendre les droits des malades et peser sur les grandes décisions de santé. Elle est fondatrice de l'Association des Patients atteints de la Maladie de Fabry (APMF) qu'elle a présidé plus de 10 ans.

Christophe Verny

est responsable du service de Neurologie du CHU d'Angers. Il anime par ailleurs la filière de santé maladies rares BRAIN-TEAM dédiée aux maladies rares du système nerveux central. Il est également responsable de 2 sites constitutifs de 2 Centres de Référence Maladies Rares au CHU d'Angers et participe à la plateforme PRIOR maladies rares des Pays de la Loire. Il est responsable de l'enseignement de la neurologie, de la douleur et de l'éthique en recherche pour la faculté de médecine d'Angers.

Gérard Viens

est professeur émérite et ancien doyen de l'ESSEC, fondateur de la chaire d'économie et de gestion de la santé. Il est vice-président d'Alliance Maladies Rares et administrateur de l'Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA). Depuis novembre 2015, il est membre de la Commission de la Transparence à la Haute Autorité de la Santé, comme représentant des patients. Il siège au comité stratégique de la Filière de Santé Maladies Rares « DéfiScience » et est membre du Collectif D.I. Administrateur honoraire de la Caisse Régionale d'Assurance Maladie d'Ile-de-France. Il a été notamment membre de l'inter-commission recherche clinique de l'INSERM.

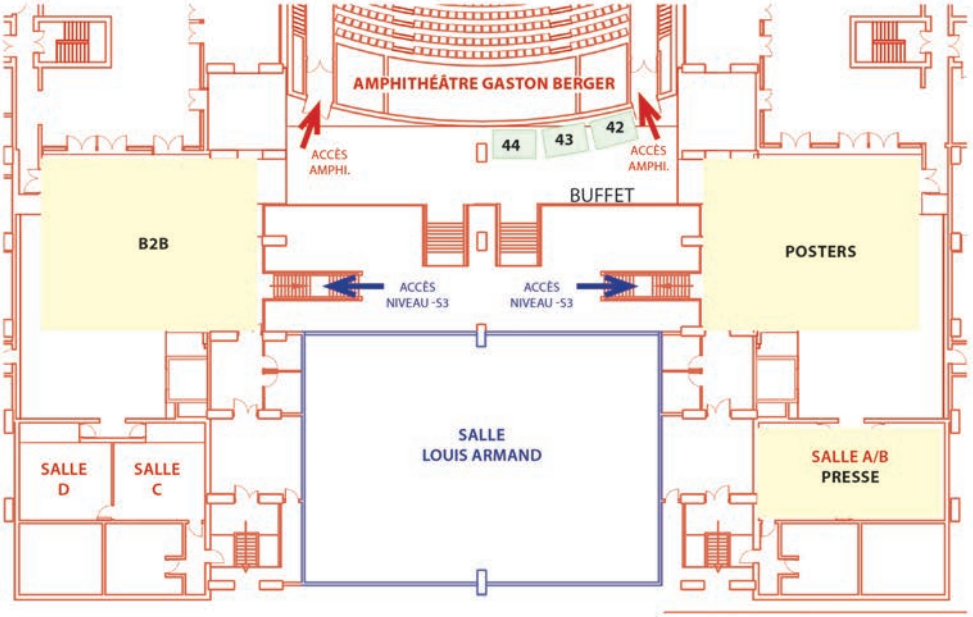
Isabelle Vitali

est directeur Innovation et Business Excellence Sanofi France, depuis Novembre 2016. Précédemment, elle occupait le poste de directeur de l'Innovation & Développement des Partenariats, Maladies Rares chez Roche France, depuis Septembre 2014. Chez Roche, de 2011 à 2014, elle était directeur Marketing en Neurosciences et en Cardiologie et Directeur des Opérations Clients en Oncologie et Hématologie entre 2008 et 2011. Avant de rejoindre Roche, Isabelle a occupé divers postes de management chez Merck Sharp & Dohme Chibret Paris dans les directions Marketing, Commerciales et Formation en particulier dans les domaines de la Cardiologie, Diabétologie et de la Rhumatologie. Isabelle est titulaire d'un MBA CPA HEC.

ESPACE EXPOSITION

NIVEAU - S1

NIVEAU - S2 ET - S3



LISTE DES EXPOSANTS PAR STAND

N° de stand	Sociétés	N° de stand	Sociétés	N° de stand	Sociétés
1	MyTomorrows	16	PTC Therapeutics	31	Advicenne
2	Retrophin	17	Pfizer	32	BlueDil
3	Eurofins Biomnis	18	Illumina	33	PC PAL – PedigreeXP
4	Novartis	19	LEEM	34	Sophia Genetics
5	Shire	20	Prestwick Chemical	35	Filières de santé maladies rares
6	Orphan Europe	21	MediFirst	36	Fondation maladies rares
7	Pharmalex	22	Eurofins Amatsigroup	37	Eurordis
8	Eurobiomed	23	Sobi	38	Orphanet
9	Leadiant Biosciences	24	Intercept	39	Alliance Maladies Rares
10	Stratégie Santé	25	Pharnext	41	Biogen
11	OpusLine	26	Mapi	42	EwenLife
12	Venn Life Sciences	27	Akcea Therapeutics	43	E-TakesCare
13	Alnylam	28	Eurofins Adme Bioalanyses	44	Interaction Healthcare
14	Celgene	29	IntegraGen Genomics		
15	Sanofi Genzyme	30	Eurofins Genomics		

Le Comité Scientifique et le Comité d'Organisation des 5èmes rencontres des maladies rares tiennent à exprimer leurs plus vifs remerciements aux Partenaires qui ont apporté leur soutien à l'organisation de cet événement.

Avec le soutien de l' AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUERIR

Les Partenaires Gold

Les Partenaires Silver

Les autres partenaires

Les soutiens institutionnels

Avec le soutien d'

Avec le soutien des filières de santé maladies rares

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

OBJECTIF GUÉRISON

L'AFM-TÉLÉTHON MÈNE, GRÂCE À LA MOBILISATION DU TÉLÉTHON, UNE STRATÉGIE D'INNOVATION ET D'INTÉRÊT GÉNÉRAL DONT LES RÉSULTATS BÉNÉFICIENT À L'ENSEMBLE DES MALADIES RARES.

L'INNOVATION SCIENTIFIQUE

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

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

L'INNOVATION SOCIALE

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

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.

LES **8** ET **9** DÉCEMBRE **2017**
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

FAITES UN DON AU **3637**
Service gratuit + prix appel
OU SUR **TELETHON.FR**

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

NOTES

NOTES

NOTES

NOTES

NOTES

NOTES

NOTES

NOTES

NOTES

FONDATION maladies rares

UNE MISSION D'INTÉRÊT GÉNÉRAL

ACCÉLÉRER LA RECHERCHE SUR TOUTES LES MALADIES RARES

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

DEPUIS SA CRÉATION EN 2012

DES RÉSULTATS MAJEURS

→ Près de **900 projets de recherche** soumis et expertisés
→ **301 projets financés** sur l'ensemble du territoire national
→ **15 plateformes technologiques** partenaires des appels à projets

→ Plus de **170 équipes de recherche académique accompagnées** par les 7 responsables régionaux de la Fondation
→ **88 preuves de concept thérapeutiques suivies** au plus près

Retrouvez le détail de nos résultats et notre rapport d'activité sur notre site :
www.fondation-maladiesrares.org