Journée Internationale des Maladies Rares 2018

Un « village des maladies rares » sous la Canopée du Forum des Halles à Paris

Organisé par les Filières de Santé Maladies Rares

Le 12 février 2018

Communiqué de presse

28 février 2018

Journée internationale des maladies rares :

Un village des maladies rares sous la Canopée du Forum des Halles à Paris

La 11e édition du « Rare Disease Day », se tiendra dans le monde entier le 28 février prochain. Pour cette journée internationale portée par les associations de patients, les Filières de Santé Maladies Rares organisent sous l'impulsion de la filière NeuroSphinx un évènement grand public sous la Canopée du Forum des Halles à Paris, soutenu par La Mairie de Paris. Le « Village des maladies rares » sera ouvert à tous et proposera des activités sportives et ludiques destinées à sensibiliser les participants aux problématiques liées aux maladies rares et à leur impact sur la vie des patients. Des associations de patients ainsi que l'Alliance Maladies Rares seront présentes aux côtés des filières.

3 millions de personnes touchées, une journée pour en parler

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 soit, pour la France, moins de 30 000 personnes malades par pathologie. 80% des maladies rares sont d'origine génétique. En France, elles représentent un enjeu majeur de santé publique car les 8 000 maladies rares identifiées à ce jour concernent plus de 3 millions de personnes soit 4,5% de la population.

Ainsi, nous croisons et côtoyons tous les jours des personnes porteuses d'une maladie rare sans forcément en avoir conscience.

Sensibiliser le grand public par le biais d'activités ludiques et divertissantes

Pour la 11e journée internationale des maladies rares le 28 février 2018, les Filières de Santé ont décidé de se réunir dans l'organisation d'un évènement inédit à Paris. Elles investiront en effet le Forum des Halles pour installer un village éphémère regroupant plusieurs activités. Au programme, des jeux handisports tels que le hand en fauteuil ou encore un parcours aveugle, de la gym douce, des jeux liés à l'alimentation, à l'image de soi / regard des autres. Il y aura par ailleurs un atelier dédié à la recherche clinique qui est le thème officiel de la journée mondiale. Petits et grands pourront ainsi s'informer de manière ludique sur le processus de test des nouveaux médicaments, du choix de la molécule jusqu'aux essais pré-cliniques.

Coup de projecteur sur le handicap « invisible »

En France, 12 millions de personnes sont déclarées handicapées. Parmi elles, 80% sont porteuses d'un handicap dit « invisible » et 3% seulement utilisent un fauteuil roulant, qui est pourtant le symbole du handicap à l'international.

Littéralement, le handicap invisible est une altération physique invalidante qui n'est pas apparente. Les personnes porteuses de handicaps invisibles souffrent donc souvent de l'incompréhension de leur entourage (famille, proche, travail) et de la minimisation de leurs problèmes.

A l'occasion de cette journée internationale un atelier sera dédié à cette thématique. Les participants pourront contribuer à la création d'un pictogramme « Handicap invisible » en participant à un concours de dessin.

La « recherche » au cœur des débats

Pour clôturer cette grande journée de sensibilisation, une conférence grand public sur le thème de la « recherche » se tiendra à l'UGC des Halles à partir de 17h. L'occasion pour la Fondation Maladies Rares de présenter un panorama global de la recherche dans les maladies rares mais également à des chercheurs de venir exposer leurs travaux concrets et les espoirs à venir.

A propos des Filières nationales de Santé Maladies Rares : Les filières de santé maladies rares (FSMR) sont des structures publiques de coordination d'acteurs autour d'un groupe de maladies rares. Il en existe 23 en France, dont 12 basées à Paris. Elles ont été créées en 2014 à l'initiative du Ministère des solidarités et de la santé, dans le cadre du 2e Plan National Maladies Rares, pour contribuer à la structuration nationale de l'offre de soin. Elles sont hébergées par les hôpitaux publics.

A propos du Forum des Halles : Coiffé de la Canopée, nouveau signal architectural de Paris et du Grand Paris, le Forum des Halles s'est transformé. Le Forum des Halles, qui accueille 150 enseignes, a été entièrement rénové, avec des surfaces commerciales agrandies, aérées et bénéficie désormais de la lumière naturelle. Le Forum des Halles, c'est 35 nouvelles enseignes : des marques exclusives (L'Exception, Sept-Cinq, What For, Herschel...), les flagships des plus grandes enseignes françaises et internationales (Nike, Lego, Superdry, Muji...), une offre de restauration pointue (dont Champeaux dont la carte est signée par Alain Ducasse et le ZA exploité par Philippe Amzalak et designé par Philippe Starck). Le centre a aussi renouvelé 70% de ses espaces existants, avec des opérations de restructuration de grande ampleur pour de nombreuses enseignes comme H&M (flagship de 4 étages), Fnac, Zara, San Marina, Celio, Bershka. C'est enfin une offre de proximité avec la création d'un Monoprix de 3000m2 et l'arrivée de l'épicerie Causses. Le Forum des Halles est aussi une destination loisirs, avec le cinéma le plus fréquenté d'Europe et ses équipements historiques (Forum des images, gymnase, piscine olympique). Grâce à la Canopée, l'offre culturelle s'enrichit d'une médiathèque, d'un centre dédié au hip-hop, d'un conservatoire et de la Maison des pratiques artistiques amateurs. Enfin, les accès au centre et la répartition des flux ont été complètement revus grâce à 5 accès directs désormais. Fort de 35 à 37 millions de visites par an, le Forum des Halles confirme son statut de lieu de vie pour les Parisiens, destination pour les Franciliens, passage obligé pour les touristes, entre Beaubourg, le Louvre et Saint-Eustache.
Pour plus d'informations : www.forumdeshalles.com / https://www.facebook.com/forum.des.halles

Contacts :

Filière NeuroSphinx :

- Florine Bourgeois : florine.bourgeois@aphp.fr - 0144494478
- Leslie Dion : leslie.dion@aphp.fr – 0142192887

Alliance Maladies Rares :

- Marie Roinet-Tournay : mroinet@maladiesrares.org

Agence Oconnection - Forum des Halles :

- Amélie Testa : atesta@oconnection.fr - 01 71 90 50 00 - 06 69 24 81 17
- Margaux Grand : mgrand@oconnection.fr - 01 46 40 66 88 - 06 67 29 60 57
- Violaine Le Bos : vlebos@oconnection.fr - 01 75 84 89 51 - 06 50 89 02 58

Show your rare
Show you care
JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES
28 FÉVRIER 2018
FORUM DES HALLES
Paris - Châtelet
VILLAGE MALADIES RARES
Stands & animations
10h à 17h
Sous la Canopée
RARE DISEASE DAY
CONFÉRENCE
La recherche dans les maladies rares
17h à 18h30
UGC Forum des Halles
#ShowYourRare RAREDISEASEDAY.ORG
UN ÉVENEMENT A L'INITIATIVE DES
filières de santé
maladies rares
SOUS L'IMPULSION DE
NeuroSphinx
AVEC LE SOUTIEN DE
MAIRIE DE PARIS
FORUM DES HALLES
EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE
Alliance
maladies rares

Sommaire

- Les maladies rares en France et en Europe (page **6**)
- Les filières de santé maladies rares (page **12**)
- La journée internationale des maladies rares (page **16**)
- Journée internationale 2018 : le projet des filières (page **17**)
- Partenaires et soutiens (page **18**)
- Contacts presse (page **19**)

maladies rares

3 millions de malades en France

30 millions de malades en Europe

1 personne sur **20** concernée

8000 maladies dénombrées

80% d'origine génétique

Que sont les maladies rares ?

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 soit, pour la France, moins de 30 000 personnes malades par pathologie.

80% des maladies rares sont d'origine génétique. En France, elles représentent un enjeu majeur de santé publique car les 8 000 maladies rares identifiées à ce jour atteignent plus de 3 millions de personnes soit 4,5% de la population. Elles concernent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans et sont responsables de **10% des décès entre 1 et 5 ans**. Environ un quart de ces maladies apparaît après l'âge de 40 ans.

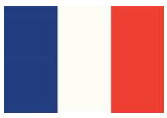
Le plus souvent, les maladies rares sont sévères, **chroniques**, d'évolution progressive et **affectent considérablement la qualité de vie** des malades. Elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50% des cas et une perte totale d'autonomie dans 9% des cas.

On emploie le terme de « maladie orpheline » pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas de traitement efficace, ce qui est le cas dans de nombreuses maladies rares.

L'errance diagnostique, c'est-à-dire la période au cours de laquelle un diagnostic pertinent se fait attendre ou n'est pas posé, est d'une **durée moyenne de 4 ans**[1], en dépit de réelles avancées. Pourtant, une prise en charge adaptée permet souvent d'améliorer la survie et la qualité de vie des personnes malades et de leur entourage, y compris dans le secteur médico-social.

[1] ERRADIAG, L'errance diagnostique dans les maladies rares, Enquête de l'Alliance Maladies Rares http://fr.calameo.com/read/003972817bb7d085cce09?authid=Sdrfsc2EmbYF

La politique en faveur des maladies rares en France



La France joue un rôle pionnier dans le domaine des maladies rares : elle est le **premier pays en Europe à avoir élaboré et mis en œuvre un plan national**.

Cette implication collective n'est pas récente et témoigne d'un soutien constant des **pouvoirs publics en lien avec les professionnels et les associations**. Ainsi, dès 1995, Simone Veil, ministre des affaires sociales, a créé la mission des médicaments orphelins. Sous l'impulsion du mouvement associatif, les maladies rares sont devenues une préoccupation de santé publique majeure.

Depuis 2001, la **Plateforme maladies rares** regroupe sur un même site les principaux acteurs non gouvernementaux dans le domaine des maladies rares : Alliance maladies rares, Orphanet, Eurordis, Maladies rares Info services, entre autre.

En 2003, Jean-François Mattei, ministre de la santé, de la famille et des personnes handicapées, annonce dans le cadre de la loi de santé publique 2004-2007 la mise en œuvre d'un plan stratégique pour améliorer la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares : **le PNMR était lancé**.

1er Plan National 2005-2008

« Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge »

Mis en place sous l'impulsion des associations de patients, ce premier Plan National Maladies Rares avait pour objectif principal d'homogénéiser et d'améliorer la prise en charge des maladies rares, en créant des centres d'expertise aux missions bien définies, appelés **« Centres de Référence Maladies Rares »** (CRMR). Ces centres collaborent avec des centres de proximité, dits « Centres de Compétences » afin d'optimiser la couverture territoriale de l'expertise. Les CRMR ont un rôle d'orientation et de recours pour les maladies et les professionnels de santé.

De 2004 à 2007, 133 Centres de Référence Maladies Rares ont été labellisés, chacun ayant un rôle d'expertise et de recours pour une maladie ou un groupe de maladies bien précises.

En parallèle, 501 Centres de Compétences rattachés chacun à un ou plusieurs CRMR ont été identifiés en 2007, pour assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile sur l'ensemble du territoire, et participer aux missions des CRMR.

50% des centres de référence maladies rares situés en Ile-de-France

2ème Plan National 2011-2014 (reconduit jusqu'en 2016)

« Qualité de la prise en charge, Recherche, Europe: une ambition renouvelée »

Face à la nécessité de gagner en coordination suite au 1er Plan, le 2e Plan National Maladies Rares a acté la création de **23 Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)**. Les filières sont des réseaux nationaux dont la mission est de faciliter l'orientation des personnes malades, la collecte des données de santé, la diffusion des bonnes pratiques, la coordination des actions de recherche, d'enseignement ou de formation. Elles permettent à la France de rayonner au niveau international, en lien notamment avec les réseaux européens de référence pour la prise en charge des maladies rares, qui se sont mis en place en 2017.

3e Plan National : en cours d'élaboration

Le lancement d'un 3ème Plan maladies rares a été annoncé par Marisol Touraine et Thierry Mandon en juin 2016.

Ses objectifs sont de **consolider et de poursuivre les actions engagée**s dans le cadre du 2e Plan, co-piloté par la Professeure Sylvie Odent et le Professeur Yves Lévy, président d'Aviesan, en lien avec les principaux acteurs du secteur (associations de patients, médecins, soignants, industriels, etc.).

La politique en faveur des maladies rares en Europe

Les maladies rares sont considérées comme un enjeu de santé publique au niveau européen depuis la fin des années 1990. En 1997 est née l'Alliance Européenne des associations de patients maladies rares **EURORDIS**, à ce jour toujours coordonnée depuis la France. **Orphanet**, portail européen des maladies rares et des médicaments orphelins, vit le jour la même année sous l'impulsion de l'INSERM. Regroupant aujourd'hui plus de 40 pays en Europe et dans le monde, Orphanet est un **outil de référence dans les maladies rares**, accessible dans les principales langues européennes. En 1999, sous l'impulsion de la France, le Parlement européen adopte le premier texte juridique européen concernant les maladies rares sur les médicaments orphelins.

Au moment où la France mettait en œuvre son 1er plan national maladies rares, la Commission européenne encourageait l'émergence d'une politique européenne concernant les maladies rares. En 2009, le Conseil Européen approuve un texte qui **encourage tous les États membres à élaborer et mettre en place un plan ou une stratégie nationale maladies rares avant 2013**. Afin de soutenir les États membres dans leur démarche, un comité des experts sur les maladies rares de l'union européenne (EUCERD) est créé.

3

« European Reference Networks » situés à Paris

A la fin de 2013, 16 États membres ont adopté un plan ou une stratégie maladies rares. En 2014, la Commission Européenne crée le « Commission Expert Group on Rare Diseases » qui fait suite à l'EUCERD.

Par ailleurs, l'Union Européenne participe largement au **financement de la recherche dans les maladies rares**, à hauteur de 900 millions d'euros dans plus de 160 projets européens. Cependant, face à la fragmentation de l'écosystème (multitude d'acteurs et de programmes), la Commission Européenne a lancé en 2017 un **« European Joint Program on Rare Diseases »** (EJP Maladies Rares) afin de renforcer la coordination dans le domaine de la recherche et du soin. Là encore, la France occupe une place centrale dans ce dispositif, dont la mise en place est pilotée par la Direction Générale de la Recherche et de l'Innovation (DGRI).

Enfin, les « European Reference Networks » (ERNs) – ou **Réseaux Européens de Référence** – ont vu le jour en 2017 au nombre de 24. Les ERNs sont des réseaux virtuels réunissant des professionnels de santé de toute l'Europe hautement spécialisés dans la prise en charge des maladies rares et complexes. Cette organisation s'inspire du modèle français des filières maladies rares, dont les missions sont étroitement liées.

Cinq ERNs sont coordonnés depuis la France, dont trois à Paris, et chaque CRMR français est rattaché à un ERN :

- **VASCERN** à l'hôpital Bichat
- **Skin** à l'hôpital necker-Enfants Malades
- **EUROBLOODNET** à l'hôpital St Louis
- **ERN EYES** au CHU de Strasbourg
- **EURACAN** (Cancers adultes) au Centre Léon Bérard à Lyon

Les ERNs visent à mettre en lien dans toute l'Europe des médecins hautement spécialisés à travers une plateforme informatique dédiée. Ainsi, ce sont les connaissances médicales de pointe qui voyageront et non le patient.

Trois ERNs participent à l'événement du 28 février :

Les 23 filières de santé maladies rares (FSMR) ont été créées en 2014 dans le cadre du 2e Plan National Maladies Rares afin de **contribuer à la structuration de la prise en charge des maladies rares en France.**

Chaque filière réunit des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) autour d'un groupe de maladies ou d'atteintes communes et coordonnent les actions des acteurs impliqués dans leur prise en charge.

Les filières de santé maladies rares sont basées dans des CHU et animées par un médecin expert dans la prise en charge d'une ou plusieurs pathologies qu'il représente. Elles sont sous la tutelle de la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) du Ministère des Solidarités et de la Santé.

Les missions des filières

Une filière maladies rares poursuit trois missions principales :

- **Améliorer la prise en charge globale des patients**

La filière œuvre pour la diffusion de l'expertise existante et pour le développement de nouveaux projets au service du patient dans les domaines tels que : l'éducation thérapeutique, la transition enfant-adulte, la prise en charge médico-sociale, les bases de données etc.

- **Développer la recherche fondamentale, translationnelle et clinique**

La filière a pour mission de soutenir la dynamique de la recherche au sein du réseau de centres de référence et d'impulser des projets de recherche transversaux.

- **Développer l'enseignement, la formation et l'information**

La filière organise des actions contribuant à une meilleure information des patients et de leur entourage ainsi que des professionnels de santé, et ce sous plusieurs formes : plaquettes d'information, communication médias, réseaux sociaux, capsules vidéo, web-conférences, formations etc.

Les filières participantes

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

Maladies cardiaques héréditaires

Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

Maladies vasculaires rares avec atteinte multi-systémique

Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte

Maladies neuromusculaires

SLA et autres maladies rares du neurone moteur

Malformations et maladies abdomino-thoraciques rares

Maladies rares endocriniennes

Maladies héréditaires du métabolisme

Maladies rares immuno-hématologiques

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

Malformations pelviennes et médullaires rares

Maladies respiratoires rares

Maladies rares sensorielles

Maladies rares de la tête, du cou et des dents

28 février 2018

Journée Internationale des maladies rares

La première journée internationale des maladies rares a été célébrée en 2008, le 29 février, une date « rare » qui se produit une fois tous les 4 ans. Depuis cette date, la Journée mondiale des maladies rares a lieu **tous les ans le dernier jour de février**.

A son origine, la campagne a débuté en 2008 comme un événement européen (mis en place par EURORDIS – l'alliance européenne des associations de patients) avant de s'étendre progressivement à tous les continents. En 2017, ce ne sont pas moins de **94 pays** qui se sont mobilisés pour célébrer cette journée en organisant des événements au niveau local et national.

L'objectif principal de cette journée est de **sensibiliser le grand public et les décideurs sur les maladies rares** et leur impact sur la vie des personnes concernées, patients et aidants. Cette journée vise également à sensibiliser les chercheurs, les professionnels de santé et tous ceux qui de près ou de loin sont concernés par les maladies rares.

Journée Internationale des maladies rares 2018

Un village maladies rares sous la canopée du Forum des Halles à Paris

Sensibiliser par le jeu et les activités ludiques

Pour la 11e journée internationale des maladies rares, les Filières de Santé ont décidé de se réunir dans l'organisation d'un évènement inédit à Paris. Elles investiront en effet le Forum des Halles pour installer un village éphémère regroupant plusieurs activités. L'événement sera positionné au niveau -3.

Le village sera composé de deux espaces :

- Un terrain central dédié à la découverte du handisport (handi-handball, sarbacane et gym douce sur chaise), en cohérence avec Paris 2024. Les filières souhaitent mettre en avant le thème du handisport au travers d'ateliers sportifs accessibles à tous.

- Autour du terrain handisport, des ateliers de sensibilisation via diverses thématiques, animés par les acteurs concernés (filières et associations) :

  - Atelier « Dessine ton picto' Handicap Invisible »
  - Atelier « Comment invente-t-on un nouveau médicament ? »
  - Atelier : « Dessiner la Santé en bandes dessinées avec SantéBD»
  - Atelier « Nutrition et maladies rares »
  - Atelier « Handicap esthétique : l'image de soi et le regard de l'autre»
  - Parcours aveugle
  - Stand d'information associations de patients/filières maladies rares

Une conférence sur le thème de la recherche pour clôturer la journée

Pour clôturer cette grande journée de sensibilisation, une conférence grand public sur le thème de la recherche se tiendra à l'UGC des Halles de 17h à 18h30. L'occasion pour la Fondation Maladies Rares de présenter un panorama global de la recherche dans les maladies rares mais également à des chercheurs de venir exposer leurs travaux concrets et les espoirs à venir.

Partenaires et soutiens

Les Filières Santé Maladies Rares sont sous la tutelle du Ministère des Solidarités et de la Santé, ainsi que le Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche qui soutiennent l'initiative des filières dans l'organisation de cet évènement grand public.

Le Forum des Halles met gracieusement à disposition des Filières l'espace sous la Canopée ainsi que du mobilier pour la délimitation des stands. Le Forum des Halles s'implique également dans la communication autour de l'évènement via ses moyens de communication. Coiffé de la Canopée, nouveau signal architectural de Paris et du Grand Paris, le Forum des Halles s'est transformé. Le Forum des Halles, qui accueille 150 enseignes, a été entièrement rénové, avec des surfaces commerciales agrandies, aérées et bénéficie désormais de la lumière naturelle. Le Forum des Halles, c'est 35 nouvelles enseignes : des marques exclusives (L'Exception, Sept-Cinq, What For, Herschel...), les flagships des plus grandes enseignes françaises et internationales (Nike, Lego, Superdry, Muji...), une offre de restauration pointue (dont Champeaux dont la carte est signée par Alain Ducasse et le ZA exploité par Philippe Amzalak et designé par Philippe Starck). Le centre a aussi renouvelé 70% de ses espaces existants, avec des opérations de restructuration de grande ampleur pour de nombreuses enseignes comme H&M (flagship de 4 étages), Fnac, Zara, San Marina, Celio, Bershka. C'est enfin une offre de proximité avec la création d'un Monoprix de 3000m2 et l'arrivée de l'épicerie Causses. Le Forum des Halles est aussi une destination loisirs, avec le cinéma le plus fréquenté d'Europe et ses équipements historiques (Forum des images, gymnase, piscine olympique). Grâce à la Canopée, l'offre culturelle s'enrichit d'une médiathèque, d'un centre dédié au hip-hop, d'un conservatoire et de la Maison des pratiques artistiques amateurs. Enfin, les accès au centre et la répartition des flux ont été complètement revus grâce à 5 accès directs désormais. Fort de 35 à 37 millions de visites par an, le Forum des Halles confirme son statut de lieu de vie pour les Parisiens, destination pour les Franciliens, passage obligé pour les touristes, entre Beaubourg, le Louvre et Saint-Eustache. Pour plus d'informations : www.forumdeshalles.com / https://www.facebook.com/forum.des.halles

La Mairie de Paris soutient l'évènement et contribue à sa communication via ses divers canaux : site Internet, réseaux sociaux, panneaux lumineux etc.

Alliance à but non lucratif, EURORDIS-Rare Diseases Europe regroupe plus de 700 associations de patients atteints de maladies rares dans plus de 60 pays. EURORDIS est à l'initiative de la Journée Internationale des Maladies Rares, dont les premiers évènements ont eu lieu en 2008.

L'Alliance Maladies Rares rassemble aujourd'hui plus de 200 associations de malades. Elle représente près de 2 millions de malades et environ 2 000 maladies rares. Elle accueille aussi en son sein des malades et familles isolés, « orphelins » d'associations. Des délégués régionaux représentent l'Alliance sur le village des maladies rares.

Contacts presse :

- florine.bourgeois@aphp.fr / 0144494478
- leslie.dion@aphp.fr / 0142192887

La filière NeuroSphinx, organisatrice de l'évènement, est la filière coordonnant tous les acteurs de la prise en charge des malformations pelviennes et médullaires rares ayant pour conséquences des troubles sphinctériens (troubles de la continence). Elle est animée par le Docteur Célia Crétolle à l'initiative du projet, chirurgien pédiatre à l'Hôpital Universitaire Necker - Enfants malades.