

# CONGRÈS 2022

Le rendez-vous annuel des associations de malades

#CONVIVALITÉ

#ÉCHANGES

#TÉMOIGNAGES

En route pour un 4<sup>e</sup> plan  
national maladies rares !

vendredi 10 et samedi 11 juin 2022

Novotel  
3-5 Place des Marseillais  
94 220 Charenton-le-Pont

Pour suivre le congrès, rendez-vous sur le site et les réseaux sociaux :

<https://alliance-maladies-rares.org/congres-2022/>



Pour en savoir plus sur l'Alliance maladies rares, rendez-vous sur :  
[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien déterminant de

AFM TÉLÉTHON  
INNOVER POUR GUÉRIR

et de

FONDATION  
Groupama  
vaincre les maladies rares

Ce projet est soutenu par



# PROGRAMME

CONGRÈS 2022

## Jour 1 - Vendredi 10 juin

9h30-10h00

Accueil / Café

10h00-11h00

### Plénière d'ouverture

Amphithéâtre

#### Ouvertures :

- Marie-Pierre Bichet, *Présidente de l'Alliance maladies rares*
- Philippe Berta, *Député, Président du Groupe maladies rares de l'Assemblée Nationale*

#### « Comment maintenir les maladies rares dans l'agenda politique ? » (table ronde)

- Anne-Sophie Lapointe, *Cheffe de projet maladies rares, Direction générale de l'offre de soins, Ministère en charge de la Santé*
- Pr. Véronique Paquis, *Direction générale de la Recherche et de l'Innovation, Ministère en charge de la Recherche*
- Pr Régis Peffault de Latour, *Coordinateur de la filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques (MaRIH)*
- Pr. Sylvie Odent, *Co-Coordnatrice médicale de la Plateforme d'expertise régionale maladies rares de Bretagne*
- Séverine Davesne et Valérie Stevance, *Agence Régionale de Santé Grand-Est*
- Nicolas Giraud, *Président de l'Association Française des Hémophiles*



Animée par Marie-Pierre Bichet  
Présidente de l'Alliance maladies rares

Code couleur des ateliers :

- ATELIER DIAGNOSTIC
- ATELIER TRAITEMENT
- ATELIER PARCOURS DE VIE

11h00-11h30

Pause

1<sup>ère</sup> SESSION D'ATELIERS

11h30 - 13h00



© Crédit Photo : Pexels

## ATELIER 1 - Salle découverte 4

## Comment lutter contre l'impasse diagnostique ?

- **Gilles Brabant**, Représentant de l'association *Fragile X France*
- **Anne-Sophie Lapointe**, Cheffe de projet *maladies rares*, Direction générale de l'offre de soins, Ministère en charge de la Santé
- **Pr. Véronique Paquis**, Direction générale de la Recherche et de l'Innovation, Ministère en charge de la Recherche
- **Pr. Stanislas Lyonnet**, Directeur général de l'Institut Imagine



Animé par **Xavier Broutin**,  
Membre du Bureau de l'Alliance maladies rares

## ATELIER 2 - Salle découverte 2

### Comment renforcer la recherche dans les maladies rares avec la nécessaire implication des associations ?

- **Anne Paoletti**, *Direction générale de recherche et d'innovation, Ministère en charge de la Recherche*
- **François Lamy**, *Administrateur de l'AFM-Téléthon*
- **Pr. Daniel Scherman**, *Directeur général de la Fondation maladies rares*
- **Magali Guthmann-Berrebi**, *Présidente de l'association PACS1 et Delphine Trochet, Chercheuse en sciences biomédicales*
- **Marie-Chantal Hennerick**, *Correspondante régionale de Prader-Willi France pour la région Ile de France et Séverine Estival, Chercheuse en sciences humaines et sociales*
- **Pr. Régis Peffault de Latour**, *Coordinateur de la filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques (MaRIH)*



Animé par **Maryse Roger**,  
Membre du Conseil National de l'Alliance maladies rares

## ATELIER 3 - Salle découverte 3

### Télémédecine, quelles prises en charge pour les maladies rares ?

- **Arthur Dauphin**, *Chargé de mission Numérique en santé de France Assos Santé*
- **Dr. Ana Rath**, *Directrice d'Orphanet*
- **Benjamin Chenegros**, *Chargé de mission SI maladies rares de la Plateforme d'Expertise Régionale Maladies Rares AuRA*
- **Lyne Valentino**, *Plateforme de coordination maladies rares de Guadeloupe*
- **Pr. David Geneviève**, *Président du Réseau maladies rares Occitanie*
- **Vincent Vauchel**, *Chef de projet adjoint de la Mission Maladies Rares, Direction générale de l'offre de soins, Ministère en charge de la Santé*



Animé par **Michel Raguét**,  
Président de l'Association des Malades Souffrant d'Angio-oedèmes

## ATELIER 4 - Amphithéâtre

### Accompagnement dans les maladies rares : quand le soutien se fait par les malades eux-mêmes

- **Clément Pimouget**, *Chef de projet les Compagnons maladies rares*
- **Bérénice Staedel**, *Responsable de programme Médiateur de Santé Pair*
- **Laura Lévêque**, *La Ligue contre le cancer et Marie-Christine Larive, Patiente-ressource au comité 44 de La Ligue contre le Cancer*
- **Eve Gardien**, *Sociologue à l'Université de Rennes 2*



Animé par **Cécile Foujols**,  
Membre du Bureau de l'Alliance maladies rares

**13h00-14h30** Pause déjeuner

## 2<sup>ème</sup> SESSION D'ATELIERS

**14h30-16h00**

### ATELIER 5 - Salle découverte 4 Comment lutter contre l'errance diagnostique ?

- **Zakia Beghdad**, *Membre du Conseil National de l'Alliance maladies rares*
- **Pr. Sylvie Odent**, *Co-Coordnatrice de la Plateforme d'expertise régionale maladies rares de Bretagne*
- **Laurence Houdouin**, *Responsable médicale chargée d'écoute et d'information, Maladies Rares Infos Service*
- **Hélène Château-Thierry**, *Directrice du réseau maladies rares Occitanie*
- **Séverine Davesne et Valérie Stevance**, *Agence Régionale de Santé Grand-Est*



Animé par **Maggy Surace**,  
*Membre du Conseil National  
de l'Alliance maladies rares*

### ATELIER 6 - Amphithéâtre Thérapie génique : quelles opportunités pour les malades et leurs associations ?

- **Gérald Perret**, *Directeur des programmes du Généthon*
- **François Houÿez**, *Directeur de l'information et de l'accès aux thérapies et Conseiller en politiques de santé d'Eurordis*
- **Catherine Raynaud**, *Présidente du Comité Maladies Rares du LEEM*
- **Farid Ouabdesselam**, *Président de l'Association Française de la Maladie de Fanconi*



Animé par **Jean-Philippe Plançon**,  
*Vice-Président de l'Alliance  
maladies rares*



© Crédit photo : Pavel Danilyuk / Pexels

## ATELIER 7 - Salle découverte 3

### Données de santé dans les maladies rares : évolutions et enjeux ?

- **Arthur Dauphin**, *Chargé de mission numérique en Santé de France Assos Santé*
- **Anne-Sophie Lapointe**, *Cheffe de projet maladies rares, Direction générale de l'offre de soins, Ministère en charge de la Santé*
- **Dr. Ana Rath**, *Directrice d'Orphanet*
- **Céline Angin**, *Directrice opérationnelle par intérim de la Banque Nationale de Données Maladies Rares*
- **Dr. Nadia Belmatoug**, *Coordinatrice du centre de référence des maladies lysosomales et membre de la Filière de Santé G2M*
- **Pr. Sylviane Peudenier**, *Co-coordinatrice médicale de la Plateforme d'expertise régionale maladies rares de Bretagne*



Animé par **Mado Gilanton**,  
Présidente de l'association Apaiser

## ATELIER 8 - Salle découverte 2

### Quelles formes de soutien psychologique dans les maladies rares ?

- **Gaëlle Marguin**, *Directrice de l'Association Petit Cœur de Beurre*
- **Isabelle Cizeau**, *Membre de l'Association Dyskinésie Ciliaire Primitive*
- **Juliette Dieusaert**, *Présidente de l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich*
- **Céline Simonin**, *Coordonnatrice de Maladies Rares Infos Services*
- **Marie-Lise Babonneau**, *Psychologue du Centre de Ressources Psychologique de la Filière Cardiogen*



Animé par **Aurélie Davenel**,  
Membre du Bureau de l'Alliance maladies rares

**16h00-16h30** **Pause**

**3<sup>ème</sup> SESSION D'ATELIERS****16h30-18h00**

© Crédit photo : Pixabay

### ATELIER 9 - Salle découverte 4

#### Dépistage néonatal : quelles opportunités pour les associations ?

- **Frédérique Delatour**, *Direction générale de la Santé, Ministère en charge de la Santé*
- **Pierre Foucaud**, *Vice-Président de l'association Vaincre la Mucoviscidose*
- **Géraldine Merret**, *Directrice générale adjointe l'AFM-Téléthon*
- **Dr. Marie-Pierre Reboul**, *Biologiste moléculaire au CHU de Bordeaux*

### ATELIER 10 - Salle découverte 2

#### Rôle et place des associations dans la défense des traitements ?

- **Anne-Sophie Lapointe**, *Cheffe de projet maladies rares, Direction générale de l'offre de soins, Ministère en charge de la Santé*
- **Thierry Nouvel**, *Directeur général de l'Association Vaincre la Mucoviscidose*
- **Jean-Pierre Thierry**, *Conseiller médical France Assos Santé*
- **Christophe Duguet**, *Directeur des affaires publiques de l'AFM-Téléthon*



**Animé par Xavier Broutin,**  
*Membre du Bureau de l'Alliance maladies rares*



**Animé par Jean-Philippe Plançon,**  
*Vice-Président de l'Alliance maladies rares*

## ATELIER 11 - Amphithéâtre

### Comment faire reconnaître les maladies rares auprès de la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM) et des Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH) ?

- **Féreuze Aziza**, *Conseillère technique Assurance maladie de France Assos Santé*
- **Céline Simonin**, *Coordonnatrice de Maladies Rares Infos Services*
- **Pr. Sylviane Peudenier**, *Co-coordinatrice médicale de la Plateforme d'expertise régionale maladies rares de Bretagne*
- **Gwénaëlle Sébilo**, *Groupement national de coopération Handicaps rares*



Animé par **Cécile Foujols**,  
Membre du Bureau de l'Alliance maladies rares

## ATELIER 12 - Salle découverte 3

### La transition enfant-adulte

- **Audrey Granado**, *Directrice de l'Association Française du Syndrome de Rett*
- **Nathalie Aladjidi, Blandine Babin et Angélique Bonis**, *Plateforme d'expertise régionale maladies rares de Bordeaux*
- **Dr. Célia Crétolle**, *Co-coordinatrice de la Filière de Santé maladies rares Neurosphinx*
- **Célia Cardoso**, *Présidente de l'association Tintamarre*



Animé par **Mado Gilanton**,  
Présidente de l'association Apaiser

**18h15-18h15**

**Pause**



## Plénière de clôture

18h15-19h30

Amphithéâtre

« Comment relever tous ensemble les évolutions et challenges à venir de nos centres experts ? »

- **Anne-Sophie Lapointe**, *Cheffe de projet maladies rares, Direction générale de l'offre de soins, Ministère en charge de la Santé*
- **Pr. Régis Peffault de Latour**, *Coordinateur de la filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques (MaRIH)*
- **Dr. Célia Cretolle**, *Co-coordinatrice de la Filière de Santé maladies rares Neurosphynx*
- **Séverine Davesne et Valérie Stevance**, *Agence Régionale de Santé Grand-Est*
- **Marie-Pierre Bichet**, *Présidente de l'Alliance maladies rares*
- **Thierry Nouvel**, *Directeur général de l'Association Vaincre la Mucoviscidose*



Anim e par **H l ne Berru -Gaillard**,  
Vice-pr sidente de l'Alliance maladies rares

19h30



Conclusion : **Marie-Pierre BICHET**, Pr sidente de  
l'Alliance maladies rares

*La soir e estivale des associations*

F tons l' t   
ensemble autour  
d'un moment de  
convivialit  !



Retrouvons-nous d s 19h30

## Jour 2 - Samedi 11 juin

### Assemblée plénière 2022

9h30-10h00

Accueil

10h00-13h00

### Assemblée plénière

Amphithéâtre

Animation : Marie-Pierre BICHET, *Présidente de l'Alliance maladies rares*

Moment fort du collectif, l'Assemblée plénière sera l'occasion d'aborder ensemble les actions de l'Alliance et de partager les perspectives futures. Elle permettra également de renouveler une partie du conseil national.



**13h00-15h00** **Pause déjeuner conviviale, retrouvons-nous sur la terrasse !**

## Parole aux associations et aux bénévoles

Regards croisés inspirants

**15h00** **Bienvenue aux nouvelles associations ayant récemment rejoint le collectif**

**15h40** **Présentation de 3 projets associatifs inspirants**

**16h40** **Rencontre et partage avec les équipes bénévoles des délégations régionales de l'Alliance**

**17h00** **Présentation du nouveau bureau de l'Alliance**

**17h15** **La photo de classe !**

**17h30** **Un dernier verre autour d'un « cocktail rare\* » ?**

\*sans alcool



© Crédit photo : Pixabay

## INFORMATIONS PRATIQUES

### 3<sup>e</sup> Congrès 2022



#### Date et lieu

**Vendredi 10 et samedi 11 juin 2022**

Hôtel Novotel Paris Sud Porte de Charenton  
3-5 Place des Marseillais  
94 2207 Charenton-le-Pont

**+ d'info sur le site internet :**

<https://all.accor.com/hotel/1549/index.fr.shtml>

#### Parking et accès transports :

**Le Novotel est situé à proximité des transports en commun et accès parking.**

**Transports en commun**

**MÉTRO** : ligne 8, liberté

**TRAMWAY** : T3A Porte de Charenton

**BUS** : 111 Charenton École

**Parking**

Liberté Valmy

## L'ESPACE EXPOSANT

### 3<sup>e</sup> Congrès 2022

# Retrouvez les acteurs des maladies rares tout au long de la journée

## Vendredi 10 juin



**L'Alliance maladies rares**



**Maladies Rares Info Services**



**Fondation Maladies Rares**



**Orphanet**



**EURORDIS**



**Les 23 Filières de Santé Maladies Rares**



**Les 19 Plateformes d'Expertise Maladies Rares en régions**



**Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)**



**Association Française des Conseillers en Génétique**

## Infos maladies rares : quelques repères

La Plateforme Maladies Rares dont l'Alliance maladies rares fait partie, rassemble sur un même site :

- des représentants d'associations de malades et des professionnels de santé et de la recherche ;
- des acteurs privés et publics ;
- des salariés et des bénévoles ;
- des intervenants français, européens et internationaux.

### 6 entités autonomes constituent la plateforme :

- **AFM-Téléthon** : association de malades et parents de malades à l'origine de la création de la Plateforme en 2001 et financeur majeur de celle-ci grâce aux dons du Téléthon
- **Alliance maladies rares** : collectif français de 240 associations de malades
- **Eurordis** : Fédération européenne qui rassemble 894 associations de malades de 72 pays
- **Fondation Maladies Rares** réunit les acteurs de la recherche et du soin (publics, privés et associatifs) afin d'accélérer la recherche sur les maladies rares au bénéfice des malades
- **Maladies Rares Info Services** : le service d'information et de soutien sur les maladies rares
- **Orphanet (unité de service 14 de l'Inserm)** : la base de connaissances des maladies rares et les médicaments orphelins

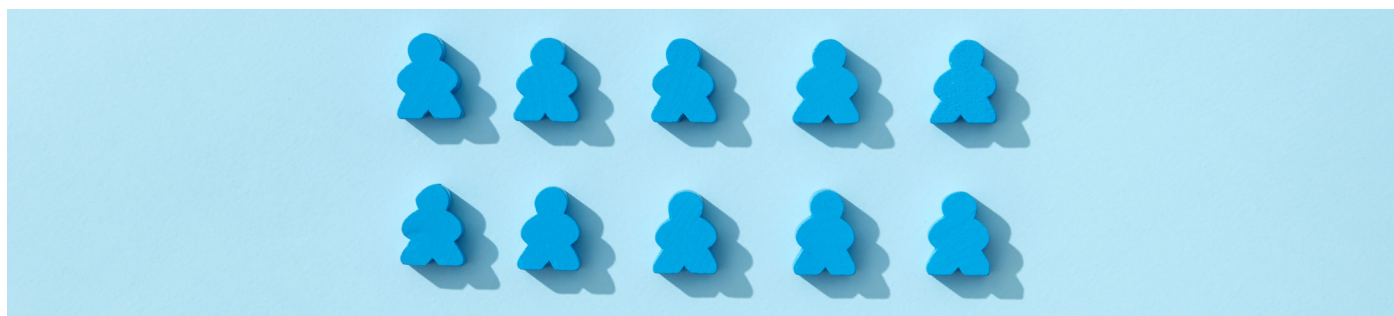
### Objectifs :

- favoriser la reconnaissance des maladies rares comme priorité de santé publique et porter la voix des malades
- soutenir la création et l'activité de toutes les associations de maladies rares grâce à la formation, l'échange d'information et l'entraide
- développer la connaissance et les services d'information en direction de tous les publics
- soutenir et renforcer la recherche sur les maladies rares, indispensable pour parvenir aux traitements
- proposer des espaces de réunion et de travail pour tous les acteurs engagés dans la lutte contre les maladies rares

## Chiffres-clés maladies rares

<b>7000</b> maladies rares	<b>3200</b> gènes responsables de maladies rares identifiés	<b>20%</b> de maladies rares non génétiques	<b>350 millions</b> de malades souffrant de maladies rares à travers le monde et 3 millions en France
<b>75%</b> des malades sont des enfants	<b>50%</b> des malades sont sans diagnostic précis	<b>95%</b> des maladies rares n'ont pas de traitement curatif	<b>1/4</b> des personnes atteintes attendent 4 ans pour que le diagnostic soit envisagé
<b>1,5 an :</b> délai pour poser un diagnostic et plus de 5 ans pour 1/4 des personnes atteintes	<b>3 millions</b> de personnes concernées par des maladies rares	<b>12%</b> des nouveaux médicaments sont des médicaments dits orphelins	<b>50%</b> des nouvelles thérapies génétiques s'appliquent aux maladies rares

# Comment être un bon représentant de l'Alliance ?



© Crédit photo : Pexels

1. **Il est le premier interlocuteur entre son association et l'Alliance** et tient informé la responsable animation du réseau de tous changements
2. **Il participe ou s'assure que son association** est représentée à l'Assemblée Plénière de l'Alliance maladies rares et au congrès annuel
3. **Il participe aux Rencontres échanges, à l'observatoire des maladies rares** et informe l'Alliance des actions importantes de son association (Bulletin d'informations, rapport annuel, invitation AG...)
4. **Il mobilise son association sur la marche des maladies rares** et sur la Journée Internationale des Maladies Rares (JIMR)
5. **Il profite d'un soutien de l'Alliance** sur les relations avec les Filières Santé Maladies Rares et Plateformes d'Expertises Maladies Rares
6. **Il peut participer aux formations de l'Alliance** et relayer celles-ci auprès des membres de son association
7. **Il invite ses adhérents** à venir rencontrer l'Alliance en région
8. **Il propose aux membres de son association** qui ressentiraient le besoin d'être accompagné, de se rapprocher des compagnons maladies rares en Nouvelle-Aquitaine

## L'équipe de l'Alliance maladies rares



**Paul Gimenes**  
DIRECTEUR GÉNÉRAL  
pgimenes@maladiesrares.org



**Clara Rizk**  
ASSISTANTE DE PLAIDOYER  
crizk@maladiesrares.org



**Aly Bangoura**  
RESPONSABLE ADMINISTRATION FINANCES  
abangoura@maladiesrares.org



**Laurence Dutrey**  
RESPONSABLE COMMUNICATION  
ldutrey@maladiesrares.org



**Charlotte Bourdeau**  
CHARGÉE DE COMMUNICATION  
cbourdeau@maladiesrares.org



**Fanny Clavier**  
RESPONSABLE ANIMATION DU RÉSEAU  
fclavier@maladiesrares.org



**Julien Schoevaert**  
RESPONSABLE FORMATION  
jschoevaert@maladiesrares.org



**Elodie Crepieux**  
RESPONSABLE ACTIONS RÉGIONALES  
ecrepieux@maladiesrares.org



**Manuela Neves**  
CHARGÉE D'APPUI AUX ACTIONS  
RÉGIONALES  
mneves@maladiesrares.org



**Héliane Thiollet**  
RESPONSABLE RELATIONS  
ASSOCIATIONS-CENTRES EXPERTS  
hthiollet@maladiesrares.org

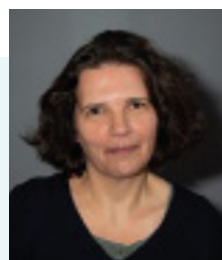
## L'équipe de l'Alliance maladies rares - Compagnons Bordeaux



**Clément Pimouguet**  
CHARGÉ DE PROJET « COMPAGNONS  
MALADIES RARES »  
cpimouguet@maladiesrares.org



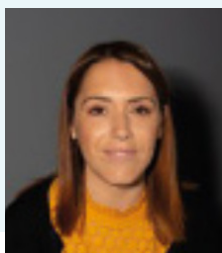
**Aline Iemfre**  
COMPAGNON MALADIES RARES  
a.iemfre@maladiesrares.org



**Fabienne Menault**  
COMPAGNON MALADIES RARES  
f.menault@maladiesrares.org



**Sylvie Jeannot**  
COMPAGNON MALADIES RARES  
s.jeannot@maladiesrares.org



**Laëtitia Del-Saz**  
COMPAGNON MALADIES RARES  
l.del-saz@maladiesrares.org



**Émilie Boisset**  
COMPAGNON MALADIES RARES  
e.boisset@maladiesrares.org



# NOTES





# Modalités d'inscriptions et informations pratiques

## S'inscrire

[www.alliance-maladies-rares.org/actus/congres-2022-pre-programme-inscriptions/](http://www.alliance-maladies-rares.org/actus/congres-2022-pre-programme-inscriptions/)

**Nous contacter**



[evenement@maladiesrares.org](mailto:evenement@maladiesrares.org)

01 56 53 69 97

Alliance maladies rares  
Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot 75014 Paris  
[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)