

CONGRÈS 2022

Le rendez-vous annuel des associations de malades

#CONVIVALITÉ

#ÉCHANGES

#TÉMOIGNAGES

En route pour un 4^e 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

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-Coordinatrice 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^{ère} 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, Patientte-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^{ème} 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-Coordinatrice 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^{ème} 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*



Animée par **H l ne Berru -Gaillard**,
Vice-présidente de l'Alliance maladies rares

19h30



Conclusion : **Marie-Pierre BICHET**, Présidente 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^e 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^e 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

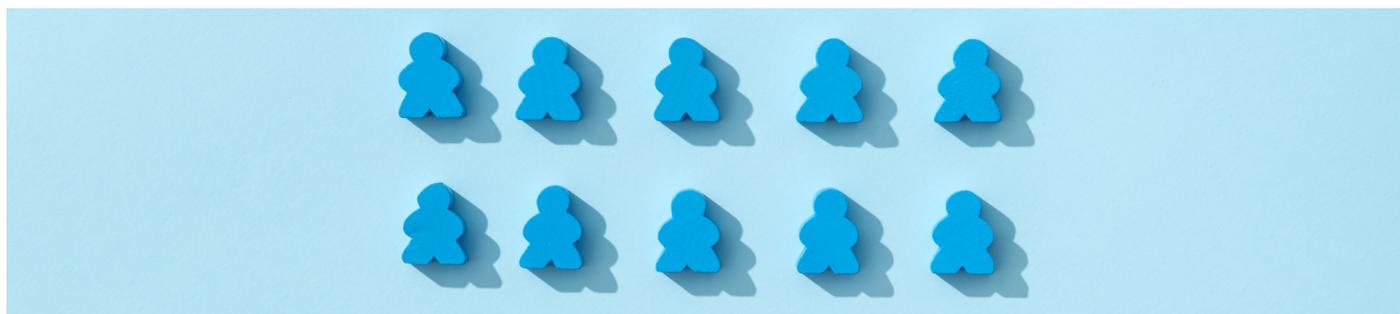
Objectifs :

- 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

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

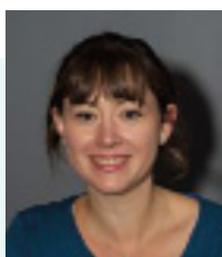


Héliane Thiollet
RESPONSABLE RELATIONS
ASSOCIATIONS-CENTRES EXPERTS
hthiollet@maladiesrares.org

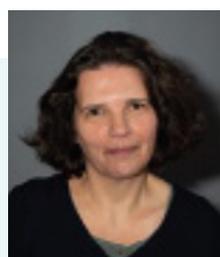
L'équipe de l'Alliance maladies rares - Compagnons Bordeaux



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/

Nous contacter



evenement@maladiesrares.org

01 56 53 69 97

Alliance maladies rares
Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot 75014 Paris
www.alliance-maladies-rares.org