



Congrès 2023

Programme

Vendredi 2 et Samedi 3 juin 2023

**Hôtel Novotel Paris Sud Porte de Charenton
3-5 Place des Marseillais
94227 Charenton-le-Pont**

Vendredi 2 juin 2023

- **9h00 - 10h00 : Accueil des participants**
Hall accueil N-1
- **10h00 - 12h30 : Plénière d'ouverture du 4^{ème} congrès de l'Alliance maladies rares Amphithéâtre**

« Les défis d'un 4^{ème} plan national maladies rares (PNMR) »

Le 3^{ème} PNMR va bientôt faire l'objet d'une évaluation, il y a une urgence à maintenir les maladies rares dans l'agenda politique. Un 4^{ème} PNMR s'impose mais ne peut se résumer à la simple continuité des actions maladies rares. Les maladies rares nécessitent toujours une approche globale, qui justifie un 4^{ème} PNMR, avec des moyens importants, un renforcement stratégique des filières de santé maladies rares, une dynamique interministérielle et un fort pilotage.

10h00 - 10h15 : Hélène Berrué-Gaillard, Présidente de l'Alliance maladies rares

10h15 - 10h30 : Jacques Bernard, Co-Fondateur de l'Alliance maladies rares

10h30 - 11h00 : Anne-Sophie Lapointe, Cheffe de projet Mission maladies rares, Direction générale de l'offre de soins, Ministère de la santé et de la prévention

Pr.Véronique Paquis-Flucklinger, Direction générale Recherche et Innovation, Ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche

11h00 - 11h15 : Echanges avec la salle

11h15 - 11h30 : Pause

11h15-12h30 : Table ronde



Animation :

Hélène Berrué-Gaillard, Présidente de l'Alliance maladies rares

Intervenants :

Jean-Philippe Plançon, Référent Médicament Alliance maladies rares

Xavier Broutin, Référent Diagnostic Alliance maladies rares

Gilles Brabant, Référent Diagnostic Alliance maladies rares

Mado Gilanton, Référente Données de santé Alliance maladies rares

Cécile Foujols-Gaussot, Référente Parcours de vie Alliance maladies rares

Marie-Pierre Bichet, Référente ETP Alliance maladies rare

Agnès Farrugia, Référente Recherche Alliance maladies rares

● **12h30-14h00 : Pause déjeuner - Buffet gourmand**
Hall Forum N-1

● **14h00-15h30 : 1^{ère} série d'ateliers thématiques**

PARCOURS DE SOINS · TRAITEMENTS · DIAGNOSTIC

Atelier 1 « Développer l'Education Thérapeutique du Patient (ETP) »

Amphithéâtre



Animation :
Marie-Pierre Bichet,
Membre du bureau
de l'Alliance
maladies rares

Intervenants :

Lysiane Boisnault, Trésorière de l'association
Génération 22

Rajaa Kobrosly, Psychomotricienne, UTEP
CHU Clermont-Ferrand

Soumaya Balbolia, Médecin, Edusanté

Maidier Piquet, Chargée de mission maladies
rares, CHU de Bordeaux

Grâce aux appels à projets des PNMR, plus de 200 programmes d'éducation thérapeutique du patient ont été conçus ou mis à jour pour les maladies rares. Ils sont en cours d'évaluation. Comment renforcer les rôles des associations, des filières de santé maladies rares et des centres de référence ? Il est nécessaire de continuer à soutenir l'ETP dans le 4^{ème} PNMR, à la fois pour la conception et pour la mise en œuvre des programmes. Quelles évolutions méthodologiques, règlementaires et financières défendrez-vous demain ?

Atelier 2 « Renforcer l'accès aux traitements »

Salle Découverte 2



Animation :
Jean-Philippe Plançon,
Vice-président de
l'Alliance maladies
rares

Intervenants :

Laura Tourvieille, Pharmacienne en charge
de l'observatoire des traitements, filières FAVA-
Multi et MHEMO

Bénédicte Belloir, Cheffe de projet adjointe,
filière BRAIN-TEAM

Anne-Sophie Lapointe, Cheffe de projet
Mission maladies rares, Direction générale de
l'offre de soins, Ministère de la santé et de la
prévention

Catherine Raynaud, Présidente du comité
maladies rares du LEEM (les entreprises du
médicament)

Christelle Ratignier-Carbonneil, Directrice
générale de l'Agence nationale de sécurité du
médicament et des produits de santé (ANSM),

Christophe Duguet, Directeur des affaires
publiques de l'AFM-Téléthon

L'accès aux traitements est un enjeu majeur pour
les personnes atteintes d'une maladie rare.

Par exemple, des dispositifs d'accès dérogatoires

simplifiés sont désormais en place et remplacent les Autorisations Temporaires d'Utilisation (ATU) et les Recommandations Temporaires d'Utilisation (RTU) : l'Accès Précoce (AP) et l'Accès Compassionnel (AC). Des enjeux peuvent aussi exister autour des ruptures de stocks.

Le 3^{ème} PNMR a prévu la mise en place d'observatoires des traitements par les filières de santé des maladies rares. Quel bilan peut-on faire de ces différents outils ? Quels rôles peuvent jouer les associations et les filières dans leur mise en œuvre ? Comment le 4^{ème} PNMR peut-il encore renforcer ces mesures pour faciliter l'accès au traitement ?

Atelier 3 « Lutter contre l'impasse diagnostique »

Salle Découverte 3



Animation :
Xavier Broutin,
Membre du bureau
de l'Alliance maladies
rares

Intervenants :

Sophie Morel, Bénévole délégation régionale Bretagne de l'Alliance maladies rares

David Geneviève, Coordonnateur du centre de référence constitutif des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion

Lucie Pisella, Cheffe de projet filière Filnemus

Anne-Sophie Jannot, Responsable médicale de la Banque nationale de données maladies rares (BNDMR).

La réduction des impasses diagnostiques fait partie des actions prioritaires du 3^{ème} PNMR. L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles. Limiter les impasses diagnostiques, impose de développer et d'améliorer les connaissances scientifiques et médicales.

S'il est nécessaire de faire un premier point d'étape, quelles évolutions structurelles doit-on porter dans un 4^{ème} PNMR ?

Atelier 4 « Accélérer la recherche »

Salle Découverte 4

Animation :
Agnès Farrugia,
Membre du conseil
national de l'Alliance
maladies rares



Alexandre Hoyau,
Vice-président de
CMT France



Intervenants :

Jean-François Briand, Directeur scientifique adjoint de l'AFM-Téléthon

Paola De Carli, Directrice du pôle recherche de Vaincre la Mucoviscidose

Dominique Pougheon, Docteur en santé publique, Laboratoire Educations et Pratiques de Santé UR 3412

Daniel Scherman, Directeur général de la Fondation maladies rares

Guillaume Jondeau, Coordonnateur de la filière FAVA-Multi.

Les filières de santé maladies rares sont des dispositifs de co-construction de réponses aux enjeux posés par les maladies rares, avec l'ensemble des acteurs qui y participent. Les filières ont des missions étendues à la formation, au soin et à la recherche. Dans la mesure où les filières couvrent un champ large et cohérent de maladies rares et rassemblent les acteurs de la recherche et du soin, elles peuvent jouer un rôle déterminant pour identifier et combler les besoins de recherche. Comment renforcer le rôle des filières dans cette mission et quelle coordination prévoir avec la Fondation maladies rares ?

- **15h30-16h00 : Pause**
Hall Forum N-1
- **16h00-17h30 : 2^{nde} série**
d'ateliers thématiques

Atelier 5 « Améliorer le lien Ville-Hôpital »

Amphithéâtre



Animation :
Cécile Foujols-Gaussoit, Vice-présidente de l'Alliance maladies rares

Maggy Surace,
Membre du conseil national de l'Alliance maladies rares



Intervenants :

Christophe Divernet, Directeur interrégional services régionaux AFM-Téléthon

David Geneviève, Coordonnateur du centre de référence constitutif des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion

Claude Desnuelle, Vice-président de l'Association pour la recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies du motoneurone (ARSLA)

Célia Crétole, Coordinatrice de la filière NeuroSphinx

Anne-Sophie Lapointe, Cheffe de projet Mission maladies rares, Direction générale de l'offre de soins, Ministère de la santé et de la prévention

La qualité des centres experts et des filières de santé maladies rares a rendu possible une prise en charge d'excellence pour les maladies rares. Cependant, la connexion entre ce réseau

d'expertise maladies rares, la médecine de ville et les réseaux médico-sociaux ne satisfait pas encore pleinement les malades et leurs familles. Des actions et initiatives existent déjà, souvent à l'échelle régionale. S'il est indispensable de proposer une réflexion à l'échelle nationale, quelles actions concrètes prévoir dans le 4^{ème} PNMR pour améliorer le lien ville-hôpital ?

Atelier 6 « Favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation »

Salle Découverte 2



Animation :
Jean-Philippe Plançon, Vice-président de l'Alliance maladies rares

Intervenants :

François Houÿez, Directeur de l'information et de l'accès aux traitements, EURORDIS

Catherine Raynaud, Présidente du comité maladies rares du LEEM (les entreprises du médicament)

Nicolas Giraud, Président de l'Association Française des Hémophiles

Denis Le Bastard, Directeur général de Vaincre les Maladies Lysosomales

Christophe Duguet, Directeur des affaires publiques de l'AFM-Téléthon

Dans les maladies rares, il est nécessaire d'augmenter le nombre de traitements disponibles sur le marché. Beaucoup de ces maladies ont un très faible nombre de patients par maladie, conduisant à des marchés de petites voire de très petites tailles.

La France a été pionnière pour l'accès aux traitements innovants. De nombreuses thérapies innovantes ont montré leur efficacité dans des premières maladies rares, ouvrant la voie pour d'autres, et des maladies fréquentes.

Mais il nous faut aller plus loin : Comment renforcer la réglementation européenne sur les médicaments orphelins ? Comment rendre accessible les thérapies géniques et cellulaires ? Comment favoriser l'innovation pour des traitements ultra rares sans perspective de rentabilité commerciale ?

Atelier 7 « Vaincre l'errance diagnostique »

Salle Découverte 3



Animation :
Gilles Brabant,
Membre du conseil national de l'Alliance maladies rares

Intervenants :

Eva Feigerlova, Coordinatrice du centre de compétence des maladies rares de la surrenale et de l'hypophyse du CHU de Nancy - filière FIRENDO

Valérie Auté, Témoin aidant maladies rares

Isabelle Melki, Coordinatrice de la commission Errance et Impasse, filière Fai2R

Jérôme Leleu, Fondateur - Directeur général de Interaction Healthcare et de SimforHealth

Marie-Pierre Lafforgue, Médecin, Réseau Maladies Rares Occitanie

L'errance diagnostique se définit comme la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé. Pour la réduire, il faut pouvoir agir à tous les niveaux possibles du territoire national et auprès de l'ensemble des professionnels de santé. Les filières de santé MR ont été notamment créées afin de réduire l'errance diagnostique. Comment les renforcer et les rendre stratégiques sur ce sujet en complément des autres acteurs ?

Atelier 8 « Capitaliser sur les données de santé »

Salle Découverte 4



Animation :
Mado Gilanton,
Membre du conseil national de l'Alliance maladies rares

Pascal Clisson,
Bénévole délégation régionale Grand Est de l'Alliance maladies rares



Intervenants :

Arnaud Sandrin, Directeur de la Banque nationale de données maladies rares (BNDMR)

Angela Leburgue, Présidente de l'association Albi

Jérémy Rudant, RWE medical manager, Pfizer

Guillaume Assié, Endocrinologue, Hôpital Cochin

Développée grâce aux PNMR, la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est aujourd'hui déployée dans la majorité des centres de référence et de compétence. Comment est structurée cette base de données ? Quelle utilisation des données peut être proposée aux différents acteurs des maladies rares ? Dans quelle mesure les données de santé pourront révolutionner les maladies rares dans un 4ème PNMR ?

- **17h30-18h00 : Pause**
Hall Forum N-1

- **18h00-18h30 : « Pitcher c'est gagner ! »**
Amphithéâtre

Afin que chacun puisse s'approprier des grands combats de l'Alliance, chaque animateur reviendra en 180 secondes sur les grandes victoires souhaitées dans un futur 4^{ème} PNMR.

- **18h30-19h30 : « La conférence mystère » par notre conférencier « mystère »**
Amphithéâtre

Une chose est sûre,
elle sera inédite, remuante et inspirante !

- **19h30-22h00 : La soirée de l'Alliance « Petites bouchées, musique et compagnie » !**
Terrasse

À tout moment

Retrouvez les acteurs des maladies rares tout au long de la journée sur l'espace « Stands » :



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



La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)



L'Association Française des Conseillers en génétique

Samedi 3 juin 2023

- **9h00-9h30 : Accueil des participants**
Hall Forum N-1
- **9h30-9h50 : Ouverture de la journée et parole aux nouvelles associations**
Amphithéâtre
- **9h50-13h30 : Assemblées plénières extraordinaire et ordinaire***
Amphithéâtre

Les assemblées plénières seront l'occasion d'aborder ensemble les actions de l'Alliance et de partager les perspectives. Elles permettront également de renouveler une partie du Conseil National et de proposer une mise à jour des statuts et du règlement intérieur.

En parallèle

- **10h-13h30: Universités des bénévoles de l'Alliance maladies rares***
Salle Découverte 2
- **13h30-15h30 : « Déjeunons à l'heure espagnole ! »** **Terrasse**

Dej plancha
Séance photo avec chaque président
Séance photo les bénévoles
Séance photo groupe
Présentation du bureau

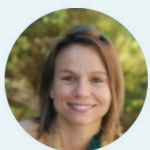
**Une pause collation se tiendra vers 11h15*

Notre équipe de permanents



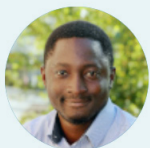
Paul GIMENÈS
Directeur général

pgimenes@maladiesrares.org



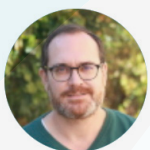
Fanny CLAVIER
Responsable animation du réseau

fclavier@maladiesrares.org



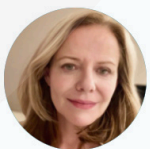
Aly BANGOURA
Responsable administration finances

abangoura@maladiesrares.org



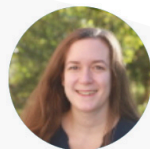
Clément PIMOUGUET
Responsable scientifique

cpimouguet@maladiesrares.org



Valérie FOULON
Responsable communication

vfoulon@maladiesrares.org



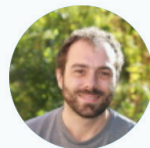
Hélène THIOLLET
Responsable des affaires médicales

hthiollet@maladiesrares.org



Laura BENDAVID
Responsable actions régionales

lbendavid@maladiesrares.org



Julien SCHOEVAERT
Responsable formations

jschoevaert@maladiesrares.org



Manuela NEVES
Chargée d'appui aux actions régionales

mneves@maladiesrares.org



Isabelle HUET SALVETAT
Responsable médicaments

ihuetsalvetat@maladiesrares.org

Projet expérimental compagnons maladies rares



Emilie BOISSET
Compagnon Maladies Rares

e.boisset@maladiesrares.org



Fabienne MENAULT
Compagnon Maladies Rares

f.menault@maladiesrares.org



Sylvie JEANNOT
Compagnon Maladies Rares

s.jeannot@maladiesrares.org



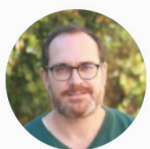
Laëtitia DEL-SAZ
Compagnon Maladies Rares

l.del-saz@maladiesrares.org



Aline IEMFRE
Compagnon Maladies Rares

a.iemfre@maladiesrares.org



Clément PIMOUGUET
Chargé de projet

cpimouguet@maladiesrares.org

Infos pratiques



Date et lieu

Vendredi 2 et samedi 3 juin 2023

Hôtel Novotel Paris Sud Porte de Charenton
3-5 Place des Marseillais
94227 Charenton-le-Pont

+ d'info sur le site internet :
<https://all.accor.com/hotel/1549/index.fr.shtml>

Plan d'accès : <https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2023/04/Plan-dacces-Novotel-Paris-Sud-Porte-de-Charenton.pdf>

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

Prise en charge de votre venue

Les inscriptions sont gratuites et uniquement ouvertes aux Présidents ou à leurs représentants, dans la limite d'une personne par association (nombre limité de places)

Frais pris en charge directement par l'Alliance :

- L'Alliance a pré-réservé des chambres pour la nuit du 2 au 3 juin 2023, sur le lieu du congrès, au Novotel de Charenton-le-Pont. Les horaires d'accès à votre chambre vous seront communiqués.
- L'Alliance organise et prend en charge les déjeuner et dîner du vendredi et les petit-déjeuner et déjeuner du samedi.

Par ailleurs, l'Alliance rembourse les frais de transport des participants de province sur la base du tarif SNCF aller/retour 2e classe. Toute demande de sortie de ce cadre doit faire l'objet d'un accord préalable de l'Alliance maladies rares

Retrouvez toutes les informations

<https://alliance-maladies-rares.org/congres-2023/>

Des questions ?

Inscriptions et infos pratiques

Domitille Bergot, chargée des inscriptions, se tient à votre disposition *domitille.bergot@comm-sante.com* / 05 57 97 19 19

Coordination générale de l'évènement

Vous souhaitez partager une expérience ou témoigner lors du congrès ?

Vous souhaitez plus d'informations sur un atelier ?

Fanny CLAVIER, Responsable de l'animation du réseau, se tient à votre disposition : *fclavier@maladiesrares.org*

Les partenaires

Avec le soutien déterminant de

AFMTELETHON
INNOVER POUR GUÉRIR



et avec le soutien de



et de

