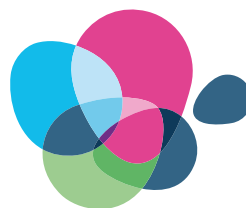


Alliance
maladies rares

ASSOCIATIONS UNIES POUR VAINCRE



Rapport d'activité



2025

L'Alliance, en 2025, poursuit son ambition de renforcer la voix des malades via leurs associations et de communiquer afin de faire connaître et reconnaître les maladies rares en France.

L'Alliance renforce aussi cette année l'accompagnement et les compétences de ses associations membres tout en agissant en proximité via les délégués en région au service de l'ensemble de la communauté maladies rares.

L'Alliance a poursuivi et consolidé ses missions et ses actions afin de

répondre aux besoins et aux attentes des malades et de leurs associations.

Le combat pour défendre la cause des maladies rares auprès des décideurs et pour promouvoir de nouvelles solutions au bénéfice des 3 millions de personnes concernées en France est, depuis son origine, une des raisons d'être de l'Alliance maladies rares.

Sommaire

**AXE
1**

Être la voix de référence des malades, des familles et de leurs associations

Page 3

**AXE
3**

Être un acteur référence de proximité

Page 35

**AXE
5**

Accroître la visibilité des combats

Page 42

**AXE
7**

Notre fonctionnement

Page 50

**AXE
2**

Être une force d'empowerment des associations

Page 24

**AXE
4**

Faire bouger les lignes avec la Plateforme Maladies Rares

Page 39

**AXE
6**

Des moyens pour évoluer

Page 46



AXE 1

Être la voix de référence des malades, des familles et de leurs associations

L'année 2025 a été importante dans notre combat contre les maladies rares.

Portée légitimement par les élus issus des associations membres de l'Alliance, la voix des malades et des familles a pu être entendue dans d'importantes enceintes de réflexion et de décision, contribuant ainsi, même si beaucoup reste à faire, à ce que nos préoccupations soient mieux prises en compte.

En 2025, L'Alliance s'est attachée à :

- porter la voix des malades et des familles pour faire des maladies rares une priorité nationale notamment dans le cadre du lancement du 4e PNMR,
- porter la voix des malades afin de susciter des politiques de santé publique ambitieuses,
- porter la voix des malades afin de susciter des politiques du handicap en adéquation avec les attentes des malades et de leur famille.

Porter la voix des malades et des familles pour faire des maladies rares une priorité nationale

→ L'ALLIANCE, ACTRICE DU LANCEMENT DU 4^e PNMR

L'Alliance a soutenu le lancement du Plan National Maladies Rares 2025-2030 (PNMR4) « Des territoires vers l'Europe ». Ce dernier a été dévoilé durant la Journée internationale des maladies rares au ministère de la Santé. Doté de 223,5 millions d'euros par an pour l'offre de soins, le plan comprend 4 axes majeurs déclinés en 26 objectifs et 75 actions :

- Améliorer le parcours de vie et de soins
- Faciliter et accélérer le diagnostic
- Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares
- Développer les bases de données et les biobanques

Pour la première fois, le PNMR4 s'inscrit dans une démarche interministérielle renforcée. En plus des ministères de la Santé, de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, celui de l'Industrie a été intégré à la gouvernance du plan.

Ce plan ambitieux dans ses objectifs et ses mesures marque une nouvelle étape dans la lutte contre les maladies rares en France et au niveau européen. Il ouvre la voie à un avenir où les avancées scientifiques, les traitements innovants et l'équité d'accès aux soins seront au cœur de la prise en charge des maladies rares.

Dans ces PNMR, l'Alliance a notamment été présente au sein du **Comité stratégique**, qui veille à la réalisation du plan par la mobilisation des partenaires et des moyens, en orientant sa mise en œuvre et en proposant des adaptations du plan en fonction de l'évolution du contexte, en validant le rapport annuel proposé par le comité opérationnel qu'il remet au Premier ministre. Ce Comité s'est réuni une fois en 2025.



L'Alliance était aussi présente au **Comité opérationnel**. Ce dernier est chargé de la mise en œuvre des actions du plan dont il rend compte au comité stratégique. Il s'assure de leur déroulement selon le calendrier prévisionnel, apprécie les résultats du plan à l'aide d'indicateurs, suit l'évolution de la dépense par rapport au budget prévu et, enfin, prépare le rapport annuel. Ce comité s'est réuni trois fois en 2025.

L'Alliance s'est aussi impliquée dans différentes réunions de travail liées au PNMR 4 comme les réunions relatives aux observatoires diagnostics, les observatoires des traitements et différentes autres réunions de travail.

2025 a constitué aussi l'occasion de poursuivre les travaux des observatoires du diagnostic portés par l'ensemble des filières de santé maladies rares. L'Alliance a participé à la coordination nationale des observatoires du diagnostic portés par le ministère de la Santé.

En 2025, les observatoires des traitements se développent. L'Alliance participe aux différentes réunions pour assurer la participation associative sur ces outils.

En 2025, l'Alliance a aussi participé à **3 COPIL Filières** réunissant l'ensemble des coordinateurs des FSMR, PEMR et représentants maladies rares des ARS.

En 2025, l'Alliance a participé à plusieurs instances en lien avec les questions du diagnostic/dépistage dont le Comité de Pilotage National du Programme de Dépistage Néonatal, à un groupe de travail de l'Agence de la Biomédecine sur les données incidentes et au Conseil Scientifique et Ethique du Collecteur Analyseur de Données.



L'Alliance participe aussi à la **BNDMR**, un outil essentiel de la lutte contre les maladies rares.

La Banque nationale de données maladies rares est un projet prioritaire du 4^e Plan National Maladies Rares, financé par le ministère de la Santé.

Le faible nombre de malades et leur difficile identification, ainsi que les limites des autres outils nationaux à notre disposition (programme de médicalisation des systèmes d'information – PMSI –, système national d'information inter-régimes de l'Assurance maladie) ne permettent pas d'assurer des études populationnelles de qualité dans le cadre des maladies rares.

C'est pourquoi le ministère de la Santé a souhaité promouvoir la mise en œuvre d'un recueil de données spécifique aux maladies rares : la BNDMR. Elle vise à doter la France d'une collection homogène de données sur la base d'un set de données minimum (SDM), afin de documenter la prise en charge et l'état de santé des patients atteints de maladies rares dans les centres experts français et de mieux évaluer l'effet des plans nationaux. L'Alliance s'est beaucoup investie en 2025 dans les travaux de la BNDMR. Elle était l'unique représentante de malades au sein du Comité de pilotage, du Conseil scientifique et de la Commission de codification de la BNDMR.

En 2025, la BNDMR est la cheville ouvrière de la réalisation de l'Observatoire du diagnostic promu dans le cadre des PNMR.

L'Alliance est représentée au sein d'Eurordis et participe au « Council of National Alliance » pour contribuer au partage de bonnes pratiques entre Alliances nationales à travers l'Europe, et mutualiser les plaidoyers qui peuvent être portés à la fois au niveau national et européen.

L'Alliance est impliquée dans le projet européen JARDIN, qui vise à renforcer l'impact des ERN (European Reference Network) dans les systèmes de santé de tous les États membres et ERDERA. Au sein d'un groupe de travail coordonné par Eurordis WP7 (Work Package 7), l'Alliance contribue activement à mettre en valeur la place des associations dans la structuration des systèmes de santé maladies rares en Europe.

→ TRAVAUX DES 4 COMMISSIONS DE TRAVAIL ALLIANCE

En 2025 l'Alliance s'appuie sur 4 commissions de travail relatives au diagnostic, à la recherche, aux traitements et au parcours de vie.

Ces commissions sont centrales, car elles permettent dans leur champ d'action :

- de suivre et d'être force de propositions dans le cadre des PNMR ou plus largement de demander des lois ou règlements pertinents pour les maladies rares,
- de lancer des enquêtes auprès des associations membres et de rencontrer la communauté maladies rares,
- d'assurer une bonne information et d'organiser des événements dédiés aux associations membres,
- de proposer des formations aux associations membres.

→ COMMISSION DIAGNOSTIC

Cette commission s'est réunie à 2 reprises en 2025. Au premier semestre, les travaux de cette commission se sont concentrés sur l'organisation du colloque au Palais du Luxembourg qui s'est tenu le 25 avril sur la thématique des dépistages pédiatriques et qui a réuni plus de 100 participants. Ce colloque a permis à 15 intervenants (chercheurs, cliniciens, associatifs) d'apporter des arguments forts en faveur des dépistages (néonataux et pédiatriques) et d'initier une réflexion sur la pertinence clinique d'un calendrier de dépistages qui pourrait concerner des âges clefs de la vie dont l'entrée en classe primaire et l'entrée au collège.

La commission a également eu l'opportunité de visiter, le 16 septembre, le laboratoire SeqOIA de séquençage à très haut débit et d'échanger avec les responsables de cette structure issue du Plan France Médecine Génomique 2025. Dans la continuité de ce plan prenant fin en 2025, la commission diagnostic a été partie prenante et pleinement intégrée aux réflexions relatives au futur Plan France Médecine Génomique qui se sont déroulées en décembre 2025.

Cette commission représente, au travers de plusieurs de ses membres, l'Alliance maladies rares dans de nombreuses instances et groupes de travail stratégiques :

Le Conseil d'Orientation de l'Agence de la Biomédecine (dont la mission principale est de veiller au respect des patients, des donneurs et des principes éthiques dans les activités relevant de ses compétences), la Commission «Génétique Médicale» de l'Agence de la Biomédecine, le Comité de Déontologie de l'Institut Imagine, la Commission Diagnostic et Errance de l'AFM-Téléthon, le Comité National de Pilotage du Dépistage Néonatal (dont les missions comprennent le suivi de la réalisation du programme au niveau national, l'expertise des adaptations nécessaires de ce programme, l'approbation des algorithmes de dépistage de chaque maladie incluse dans le programme, etc.) et la nouvelle commission prospective scientifique du dépistage néonatal (dont les missions sont d'effectuer une veille scientifique sur les

maladies rares à intégrer au programme de dépistage néonatal, organiser un système de priorisation de demandes d'extension du programme avant l'instruction par la Haute Autorité de Santé et d'aider les demandeurs autour du dépistage néonatal). La commission diagnostic est également partie prenante du projet de recherche Perigenomed (projet d'extension du dépistage néonatal par la médecine génomique) au travers de ces 4 groupes de travail thématiques ; ces membres étaient présents et ont participé à l'animation de la journée des associations organisées en juin 2025 en visioconférence autour du Pr Laurence Faivre et de l'ensemble de l'équipe projet. La commission diagnostic a également contribué aux Rencontres de la biomédecine en octobre 2025 (occasion de présenter et débattre des avancées scientifiques et médicales les plus récentes, mais aussi pour mesurer leur impact concret sur les pratiques cliniques et sur la vie des patients) et à un groupe de travail de l'Agence de la Biomédecine autour de l'information aux patients et aux familles sur les données incidentes.

En 2025, deux émissions du podcast Rare à l'écoute ont impliqué les membres de la commission sur les thématiques des dépistages et de la médecine génomique.

La commission est également membre du Comité Ethique et Scientifique du Collecteur Analyseur de Données (dont l'ambition est de fournir une infrastructure de collecte des données génomiques et de mise à disposition de services sur les volets du soin et de la recherche) et a, à ce titre, participé à un séminaire dédié à ces missions en novembre 2025.

En 2025, la commission diagnostic a poursuivi ses travaux et lancé de nouvelles réflexions, notamment autour du futur PFMG, des enjeux du diagnostic préconceptionnel, de la mise en place d'une politique nationale de dépistage et, bien sûr, pour préparer des lois de bioéthique. Différentes notes de positions et plans d'actions seront aussi partagés avec les associations.

→ COMMISSION RECHERCHE

La commission recherche s'est réunie à 3 reprises en 2025. L'ambition de cette commission est de réfléchir de manière prospective aux actions que l'Alliance devrait entreprendre pour favoriser et renforcer l'engagement des associations membres de l'Alliance maladies rares dans le domaine de la recherche.

Les réflexions que cette commission avait initiées en 2024 autour d'une enquête relative à l'implication des associations en matière de recherche ont abouti à l'élaboration et à la diffusion d'une enquête en ligne auprès de notre collectif d'associations. Fin décembre 2025, 162 réponses avaient été colligées. La commission recherche a décidé d'étendre cette enquête aux associations répertoriées dans la base de données d'Orphanet afin d'augmenter le nombre de répondants. Ce travail aura lieu en 2026. Les résultats préliminaires de cette enquête ont été présentés à un workshop organisé par l'équipe ERDERA en octobre 2025. Les informations générées par cette enquête permettront d'avoir une connaissance plus fine du rôle que jouent les associations de malades en matière de recherche, des ressources qu'elles mobilisent et des besoins qu'elles expriment. En effet, une offre de formations spécifiques à destination des associations en fonction de leur degré de maturité en matière de recherche pourraient être envisagées et proposées à terme.

Cette commission représente à travers ses membres l'Alliance maladies rares au :

- Groupe de Réflexion des Associations de Malades (GRAM) de l'INSERM qui est une instance de réflexion et de proposition sur les orientations stratégiques et les actions à mettre en œuvre pour développer la politique de partenariat et de dialogue entre l'Inserm et les associations.

- Comité Scientifique et Ethique de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) dont l'ambition est d'évaluer et émettre des avis scientifiques, éthiques et réglementaires, préalables et motivés sur les demandes de traitement à finalité recherche nécessitant la réutilisation des données de l'entrepôt de la BNDMR
- Comité Scientifique de la Fondation Maladies Rares qui définit les grandes orientations scientifiques et les modalités de mise en place du programme annuel de recherche de la Fondation
- Conseil d'administration de la Fondation Maladies Rares qui définit sa stratégie et ses actions et veille à leur exécution
- Comité d'organisation des Rencontres Sciences Humaines et Sociales et Médecine Génomique

Il est important de souligner qu'en décembre 2025, des membres de la commission recherche ont participé au comité de sélection des projets de l'Agence Nationale de la Recherche (Appel à Projet de recherche sur la maladie de Charcot) afin d'évaluer la place de « l'engagement patient » au sein de chaque projet ce qui témoigne d'une appétence des membres de la commission recherche pour cette orientation de la recherche développée en France.

Enfin, en juin, la commission recherche a organisé une réunion de l'interfilière associative (IFA) réunissant une vingtaine d'associations sur le sujet de la place des filières de santé maladies rares dans la recherche et de l'interaction souhaitée avec les associations de patients. Ce temps d'échange a permis de souligner la pertinence de discuter des modes d'implication des associations en matière de recherche.



→ COMMISSION TRAITEMENTS

La commission traitements de l'Alliance a pour objectifs de structurer des argumentaires sur les sujets relatifs aux traitements, d'informer les associations de l'Alliance sur ces sujets et de partager les représentations de l'Alliance auprès des instances et/ou colloques (France Assos Santé, ANSM...etc).

La commission traitements s'est réunie 2 fois en 2025. Différents thèmes ont été abordés, dont les liens et la représentativité des associations auprès des filières et du GRIOT (groupe interfilières de l'observatoire des traitements), les relations avec la HAS notamment pour les contributions des associations, les problématiques de remboursement du hors AMM et d'iniquité territoriale (articulations CPAM/CNAM), les relations avec l'ANSM et l'augmentation nécessaire des accès compassionnels délivrés, la relation associations de malades et entreprises du médicament. Les enjeux du 4e PNMR ont aussi été évoqués.

En parallèle de la commission, le groupe de travail « produits de santé » de France Assos Santé s'est réuni à 11 reprises en 2025, avec l'appui de sous-groupes opérationnels mobilisés sur des thématiques spécifiques. Ses travaux se sont articulés autour de trois priorités : la réduction des pénuries, l'accès à des médicaments à des prix soutenables pour le système de santé et le renforcement de la sécurité des patients.

Membre actif de ce groupe, l'Alliance maladies rares y a joué un rôle engagé tout au long de l'année, en portant les enjeux spécifiques des personnes concernées par les maladies rares. Elle a contribué de manière significative aux positions de France Assos Santé, à travers de nombreuses auditions, réponses à consultations et propositions d'amendements, tant au niveau national qu'européen (Cour des comptes, IGAS, MECSS -Mission d'évaluation et de contrôle de la sécurité sociale- Commission européenne, DGS, DSS, CNAM).

L'année a été marquée par l'aboutissement du paquet pharmaceutique européen, dossier stratégique suivi de longue date. Si certaines limites subsistent, ce nouveau cadre introduit des avancées importantes en matière de prévention des pénuries, d'accès aux médicaments dans l'ensemble des États membres, de participation des patients et de transparence des financements publics. L'Alliance s'est particulièrement mobilisée sur ces enjeux, en veillant à ce que les besoins des personnes atteintes de maladies rares soient pris en compte.

Elle a également pris part aux travaux sur la régulation des prix des médicaments, en contribuant à l'élaboration de propositions visant à améliorer l'accès aux traitements, notamment innovants, et à renforcer la démocratie en santé.

Enfin, au sein du groupe, l'Alliance a porté une attention particulière aux dispositifs médicaux implantables, en défendant une information plus complète et homogène des patients avant et après implantation. Ses contributions ont permis de mettre en lumière des lacunes persistantes et de promouvoir des améliorations concrètes en matière de suivi et de sécurité des usagers.

→ COMMISSION PARCOURS DE VIE

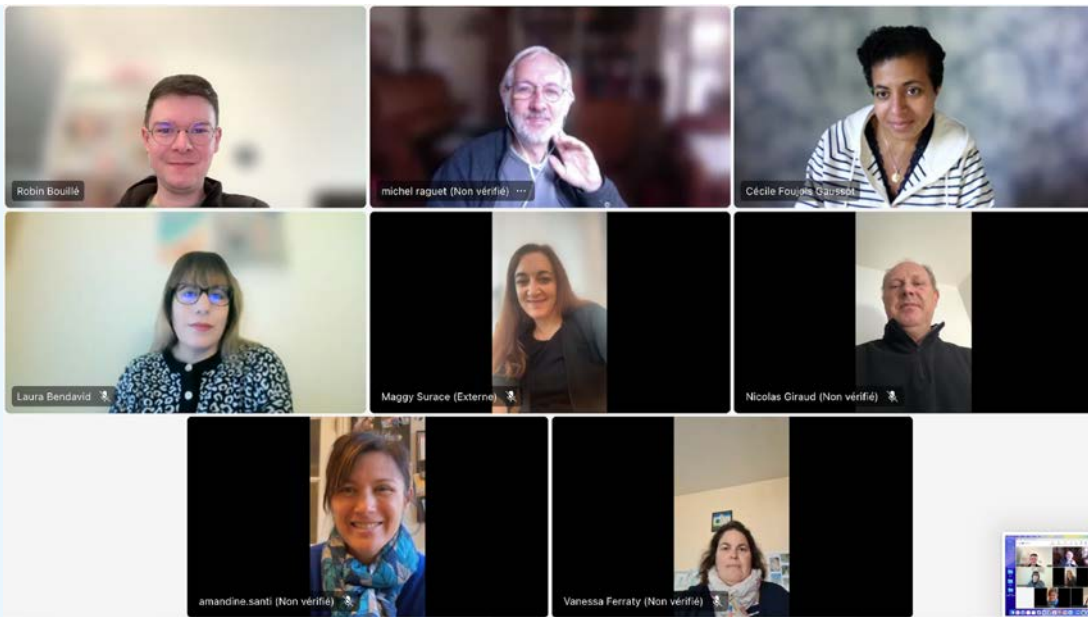
En 2025, la commission parcours de vie est entrée dans une phase de pleine activité, affirmant son rôle au sein de l'Alliance maladies rares comme espace de réflexion, de partage et de construction collective sur les parcours des personnes concernées par une maladie rare. Réunie à quatre reprises au cours de l'année, la commission s'attache à appréhender les parcours dans toutes leurs dimensions – sanitaires, médico-sociales et sociales – en lien étroit avec les représentations portées par l'Alliance.

Une commission au cœur des enjeux de parcours de vie

La commission parcours de vie se positionne comme un espace de travail transversal au sein de l'Alliance maladies rares, visant à croiser les expertises associatives et à mettre en cohérence les différentes dimensions des parcours. Elle permet d'analyser les dispositifs existants, d'en interroger la lisibilité et l'effectivité, et de faire émerger des points de vigilance partagés.

Dans le cadre du Plan national maladies rares 4 (PNMR4), la commission veille tout particulièrement à ce que la mise en œuvre des actions relatives aux parcours de vie serve l'intérêt du collectif, dans le respect des principes d'équité, de continuité et de cohérence territoriale. À ce titre, elle contribue à éclairer les positions de l'Alliance sur l'application concrète du plan, en identifiant les enjeux, les risques de fragmentation et les leviers d'amélioration.

Au-delà de l'identification des difficultés rencontrées par les personnes malades et leurs aidants, la commission a pour vocation de construire une réflexion collective sur l'organisation des parcours et sur les responsabilités respectives des acteurs impliqués. Les échanges nourrissent ainsi les propositions et le plaidoyer portés par l'Alliance maladies rares, dans une logique d'amélioration continue des parcours de vie.



Une articulation étroite avec les représentations de l'Alliance

Les travaux de la commission sont pleinement coordonnés avec les représentations institutionnelles de l'Alliance sur les questions de parcours de vie. La commission alimente et s'appuie sur les positions portées par l'Alliance au sein de France Assos Santé, du Collectif Handicaps, du Conseil national consultatif des personnes handicapées (CNCPH), de France Maladies Rares, ainsi que lors de d'évènements thématiques et de groupes de travail du PNMR4, en particulier dans le cadre de son axe 1 « Améliorer le parcours de vie et de soins ».

Cette articulation permet d'assurer une cohérence forte entre les réflexions internes de la commission et les prises de position publiques de l'Alliance, tout en renforçant la capacité du collectif à porter une parole informée et représentative des réalités de terrain.

Des thématiques structurantes pour 2025-2026

Pour l'année 2025-2026, la commission a identifié plusieurs axes de travail prioritaires, en lien direct avec les évolutions du PNMR4 et les enjeux de structuration des parcours maladies rares :

- L'éducation thérapeutique du patient (ETP) et les modalités de son organisation, de son financement et de l'implication effective des associations de personnes malades ;
- Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), leur production, leur mise à jour, leur diffusion et leur accessibilité pour les patients, les aidants et les professionnels de santé ;

- Le bloc de prise en charge maladies rares, incluant les rôles et articulations entre centres de référence et de compétence (CRMR/CCMR), filières de santé maladies rares (FSMR) et plateformes d'expertise maladies rares et de coordination d'outre-mer (PEMR/PCOM) ;
- Les expérimentations menées dans le cadre de l'article 51 et les conditions de leur évaluation, de leur pérennisation et de leur passage dans le droit commun.

Ces travaux visent à questionner la lisibilité, l'équité et l'effectivité des parcours, en tenant compte des dynamiques territoriales et des besoins spécifiques liés aux maladies rares.

Une méthode de travail partagée et un nouvel outil structurant

En 2025, la commission a mis en place un nouveau format de travail intitulé « L'essentiel ». Il s'agit d'un document transmis aux membres de la commission en amont de chaque réunion, proposant une synthèse des positions, représentations et actualités de l'Alliance sur les questions de parcours de vie.

À l'issue des réunions, « L'essentiel » est associé au compte rendu de la commission et partagé plus largement auprès des membres du Bureau, du Conseil national et des salariés de l'Alliance. Cet outil contribue à renforcer la circulation de l'information, à favoriser une culture commune des enjeux et à soutenir la montée en compétence collective sur les sujets de parcours de vie.

→ ENQUÊTES : DES OUTILS STRATÉGIQUES AU SERVICE DU COLLECTIF

1

L'année 2025 marque une étape décisive dans la montée en puissance des enquêtes portées par l'Alliance maladies rares. Après l'internalisation de la compétence enquêtes en 2024, cette nouvelle dynamique s'est pleinement concrétisée en 2025, avec des travaux qui ont produit des résultats tangibles pour le collectif et ouvert de nouvelles perspectives structurantes.

L'enquête « Plaidoyer », des résultats au service de l'action collective

Menée fin 2024 et exploitée tout au long de l'année 2025, l'enquête « Plaidoyer » a pleinement porté ses fruits. Elle a permis à l'Alliance de mieux connaître son collectif, de cartographier les thématiques d'engagement des associations membres et d'identifier plus finement leurs priorités et leurs expertises.

Les enseignements tirés de cette enquête ont nourri plusieurs dimensions clés de l'action de l'Alliance :

- une meilleure articulation des travaux des commissions thématiques,
- un plaidoyer renforcé, appuyé sur des données issues du terrain,
- une capacité accrue à orienter les sollicitations, en identifiant plus précisément quelles associations mobiliser selon les sujets, les expertises et les niveaux d'engagement.

L'enquête « Assos, Sciences et Recherche »

Dans le prolongement de l'enquête « Plaidoyer », l'année 2025 a également vu naître une nouvelle enquête sur un sujet majeur, initialement identifié mais volontairement mis de côté lors de la première démarche : la recherche.

Portée par la commission Recherche, cette enquête répond à une ambition claire, mieux comprendre le rapport des associations de malades à la science et à la recherche, et plus largement leur place et leur rôle dans l'écosystème de la recherche dans les maladies rares.

Une méthodologie mixte, participative et exploratoire

Afin d'appréhender la complexité du sujet, la commission Recherche a fait le choix d'une méthodologie mixte. La première étape a pris la forme de focus groups, réunissant 14 représentants d'associations du collectif, aux profils variés dans des espaces d'échanges et de réflexion collective.

Ces temps de travail avaient pour objectif d'explorer l'implication des associations de malades dans la recherche à partir de leurs expériences, de leurs pratiques et de leurs représentations. Pour offrir une vision d'ensemble, les échanges ont été structurés autour de six axes complémentaires : l'axe historique, l'axe organisationnel, l'axe individuel, l'axe collectif, l'axe affectif et l'axe réglementaire.

Des focus groups au questionnaire : structurer et élargir la démarche

À partir des enseignements issus de ces focus groups, la commission recherche a élaboré un questionnaire exploratoire, destiné à approfondir plusieurs dimensions clés :

- l'appétence des associations pour la science et la recherche,
- leur accès à l'information scientifique et leur dialogue avec l'expertise,
- leurs expériences et pratiques en lien avec la recherche,
- leurs besoins en matière d'accompagnement, de formation et de ressources.

Les premiers résultats intermédiaires ont été présentés auprès d'acteurs européens de la recherche (ERDERA – European Rare Diseases Research Alliance), marquant une première ouverture de la réflexion au-delà du cadre national. Dans cette même dynamique, la participation à l'enquête a été élargie au-delà du seul collectif de l'Alliance, afin d'enrichir l'analyse et de confronter les pratiques de l'ensemble des associations de personnes atteintes de maladies rares à dimension nationale en France.



Des travaux appelés à se poursuivre en 2026

En 2025, le recueil des réponses et l'exploitation des résultats se sont poursuivis. Ces travaux se prolongeront en 2026, avec l'objectif de :

- décrire finement le paysage de l'implication des associations de malades dans la recherche en maladies rares,
- enrichir et légitimer la parole de l'Alliance sur ces enjeux,
- mieux comprendre les besoins des associations et faire évoluer, en conséquence, l'accompagnement proposé par l'Alliance.

À travers ces enquêtes, l'Alliance confirme sa volonté de produire des données utiles, ancrées dans le vécu associatif, au service du plaidoyer, de l'action collective et du renforcement des capacités de son réseau.

Activités européennes

En 2025, l'Alliance maladies rares s'est fortement mobilisée sur les enjeux européens de santé, notamment à travers sa participation active au groupe Europe de France Assos Santé, espace de coordination et de construction de positions communes entre associations d'usagers.

Dans ce cadre, elle a contribué au suivi des grandes réformes européennes du médicament,

dans un contexte marqué par des tensions géopolitiques et des enjeux croissants de souveraineté sanitaire. Les travaux ont principalement porté sur la révision du paquet pharmaceutique et sur le futur règlement relatif aux médicaments critiques (Critical Medicines Act), avec une attention particulière aux questions de production européenne, d'accès aux traitements et de sécurité d'approvisionnement.

Au sein du groupe Europe, l'Alliance s'est impliquée de manière soutenue dans l'élaboration de contributions communes, notamment dans le cadre des consultations européennes sur le Critical Medicines Act. Elle y a défendu plusieurs priorités structurantes :

- la prévention des pénuries et le renforcement de la sécurité d'approvisionnement,
- la mise en place de contreparties aux financements publics accordés à l'industrie (transparence, obligations d'approvisionnement, encadrement des prix),
- une meilleure coordination entre États membres, en particulier sur la gestion des stocks,
- ainsi que la reconnaissance pleine et entière du rôle des associations de patients dans la gouvernance européenne.

L'Alliance a également suivi de près les négociations du paquet pharmaceutique européen, notamment dans le cadre des trilogues, en portant des positions visant à renforcer les obligations des industriels, améliorer l'information des patients et garantir leur participation aux processus décisionnels.

Par ailleurs, à travers ce groupe, elle a pris part aux dynamiques de plaidoyer auprès des institutions européennes, notamment en lien avec l'intergroupe du Parlement européen sur le cancer et les maladies rares. Ces actions ont contribué à renforcer la prise en compte des besoins spécifiques des personnes concernées par les maladies rares dans les politiques européennes, en particulier en matière d'accès aux soins, d'innovation et de réduction des inégalités entre États membres.

Dans la continuité de cet engagement, l'Alliance, en lien étroit avec EURORDIS a mené un plaidoyer structuré auprès des autorités françaises et européennes sur les enjeux budgétaires et de gouvernance de la santé au niveau de l'Union. Elle s'est notamment mobilisée dans le cadre des discussions relatives au futur Fonds européen pour la compétitivité (FEC), instrument central du prochain cadre financier pluriannuel 2028-2034.

À cette occasion, l'Alliance a alerté les décideurs publics sur les risques de dilution des politiques de santé publique – et en particulier des maladies rares – dans une approche centrée sur la compétitivité économique. Elle a porté, aux côtés d'EURORDIS, des propositions concrètes visant à :

- maintenir la santé comme priorité stratégique de l'Union européenne,
- garantir une reconnaissance explicite et un financement dédié aux maladies rares,
- pérenniser et renforcer les Réseaux européens de référence (ERN),
- promouvoir la mise en place d'un Plan d'action européen pour les maladies rares,
- et développer des mécanismes favorisant un accès équitable aux traitements.

Ces actions, relayées notamment auprès du Secrétariat général des affaires européennes (SGAE), des représentations permanentes et de plusieurs ministères, ont permis de positionner l'Alliance comme un acteur de référence sur les enjeux européens liés aux maladies rares et de renforcer la prise en compte de la voix des patients dans les négociations structurantes pour l'avenir des politiques de santé en Europe.

→ SOUTENIR LES ASSOCIATIONS DE MALADES, ACTRICES DES FILIÈRES DE SANTÉ ET DES CENTRES DE RÉFÉRENCE

La participation des associations maladies rares dans la gouvernance de ces instances est une composante indispensable au développement de la connaissance, et à l'élaboration de politiques d'amélioration des parcours de santé et de vie des malades et de leur famille.

Leur expérience est fondamentale et complémentaire à celle des autres acteurs du champ médical, médico-social et institutionnel.

Dans ce cadre, l'Alliance maladies rares a renforcé, en 2025, l'accompagnement de ses associations pour leur permettre d'être des interlocutrices encore plus déterminantes dans les dispositifs maladies rares tels que les centres de référence et les filières de santé maladies rares en France ou les nouveaux réseaux européens de référence à l'échelle européenne.

Renforcer la dynamique inter-FSMR :

L'Alliance a aussi organisé des rencontres associatives inter-filières qui rassemblent chaque fois plus d'une vingtaine de participants, représentant quasiment la totalité des 23 FSMR. Ces réunions inter-filières ont été l'occasion de partager des bonnes pratiques sur la place des associations dans la gouvernance des FSMR, ainsi que de leur l'implication dans les observatoires du diagnostic, les observatoires des traitements, la place de la recherche dans les FSMR. Ces inter-filières ont pour objectifs de faire monter en compétences les représentants associatifs, renforcer leur rôle de porte-parole et d'acteur clé pour la cohésion associative au sein de la filière.

L'Alliance a été présente dans la plupart des Journées annuelles organisées par les filières pour se tenir informée des dynamiques des filières, rencontrer les chefs de projets filières et chargés de mission et échanger avec les associations présentes.

L'Alliance est présente au sein du Comité de pilotage des filières de santé maladies rares porté par la DGOS. Ce comité s'est réuni à 3 reprises en 2024. Cette instance permet de partager les avancées nationales des PNMR (appels à projets, actualités des parties prenantes).

En 2025, l'Alliance a également participé au jury de relabellisation des filières de santé dédiées aux maladies rares.

Participer aux travaux du Comité de suivi de labellisation des centres de référence

L'Alliance a été présente aux différentes réunions du comité de suivi de labellisation (CSL). Parmi ses missions, ce comité définit les nouveaux formats simplifiés du rapport d'activité des centres de référence et des filières maladies rares. Il s'assure que les enveloppes financières dédiées parviennent bien aux centres de référence et filières concernés. Il identifie les redondances (thématiques et géographiques) et les lacunes dans les périmètres actuels. Il est également saisi en cas de changement de responsable de CRMR ou de FSMR.

→ INTERPELLER LES POUVOIRS PUBLICS

1

Colloque du 25 avril 2025 au Sénat

Placé sous le haut patronage du Ministère de la Santé et de l'Accès aux soins, le colloque « Dépister les maladies rares : Accélérer, anticiper, généraliser » s'est tenu le 25 avril 2025.

Au programme : des allocutions et deux tables rondes : **« Dépistage néonatal : évolutions nécessaires et perspectives de recherche »** et **« Élargir les dépistages pédiatriques »** ont donné lieu à des prises de parole et des échanges passionnants, permettant aux parlementaires ainsi qu'aux représentants de l'écosystème maladies rares présents de mettre en perspective quelques-uns des combats qui nous animent.

À l'issue du colloque, l'Alliance a publié « Les actes du colloque ». Ce colloque permettra à l'Alliance de structurer des notes de position ainsi qu'un plan d'action visant à faire progresser ces enjeux et à ouvrir le dialogue avec l'ensemble de la communauté des maladies rares.

De nouvelles thématiques seront également intégrées, notamment le calendrier de dépistage de la naissance à l'âge adulte, ainsi que les enjeux liés au diagnostic préconceptionnel. Enfin, une attention particulière sera portée à l'anticipation des travaux de la future loi de bioéthique, dont les discussions s'ouvriront dès le début de l'année 2026.

Afin de sensibiliser les parlementaires et les cabinets ministériels à ses priorités, l'Alliance a mené, tout au long de l'année 2025, un travail soutenu de mobilisation institutionnelle.

Cette dynamique a permis d'échanger avec une vingtaine de décideurs de premier plan, à travers plus de 20 rencontres.

L'Alliance s'est imposée comme un acteur incontournable et particulièrement influent dans le cadre du **Projet de Loi de Financement de la Sécurité Sociale (PLFSS) 2026**. Par une mobilisation soutenue et stratégique, elle a su peser concrètement sur les débats et les orientations, en défendant avec détermination l'accès équitable aux soins et la protection des patients. Plusieurs sujets ont nécessité sa mobilisation : franchises médicales (article 18), déremboursement du ticket modérateur pour les médicaments à faible intérêt thérapeutique, transparence sur les prix du médicament, article 34 relatif à la réforme de l'accès précoce.

Au-delà de ces avancées visibles, elle a mené un travail de fond rigoureux sur la "liste en sus" avec les autorités témoignant d'une expertise technique reconnue et d'un engagement durable.

Enfin, en portant des positions collectives aux côtés de France Assos Santé et du Collectif Handicaps, particulièrement mobilisés sur ces enjeux, l'Alliance a su inscrire son action dans une dynamique collaborative forte, renforçant ainsi son poids et sa légitimité dans le débat public.

Enfin, les membres du Conseil national ont participé à plus de 50 congrès et colloques contribuant ainsi à développer l'influence de l'Alliance maladies rares et de son plaidoyer (Colloque de la SFMP, Assises de la Génétique...).



Les Rencontres RARE 2025

Les Rencontres RARE 2025, qui se sont tenues les 7 et 8 octobre à la Cité Internationale Universitaire de Paris, ont illustré l'engagement dynamique et fédérateur de l'Alliance maladies rares, dont la co-présidence a assuré une orientation visionnaire. L'ouverture de l'événement a donné le ton d'un rassemblement inclusif et collaboratif, favorisant le dialogue entre chercheurs, cliniciens, patients, décideurs et industriels. Les deux journées ont proposé un programme riche et structuré, mêlant sessions plénières sur le quatrième Plan National Maladies Rares et les enjeux internationaux, ainsi que des ateliers thématiques sur la génétique, le dépistage néonatal, les maladies auto-inflammatoires, la prise en charge en ville et à l'hôpital, et les innovations diagnostiques. La présence active de l'Alliance s'est traduite par de nombreuses interventions et contributions tout au long du programme, soulignant son rôle moteur dans le partage des connaissances, la promotion des collaborations et l'élaboration de solutions concrètes pour améliorer la prise en charge et la vie des personnes atteintes de maladies rares. L'ensemble du programme, inspiré par cette co-présidence engagée, a démontré la capacité de l'Alliance à fédérer la communauté et à transformer les défis des maladies rares en opportunités d'innovation et d'action collective.



→ SENSIBILISER LE GRAND PUBLIC

LA 18^e JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES EN FRANCE

1 À l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares (JIMR) 2025, l'Alliance maladies rares a intensifié ses efforts de sensibilisation auprès du grand public, des professionnels de santé et des pouvoirs publics, en partenariat avec la DGOS, les filières de santé maladies rares, les plateformes d'expertises maladies rares et Maladies Rares Info Services (MRIS). Ce bilan met en lumière des actions innovantes, comme la mobilisation inédite des pharmaciens de ville et des facultés de médecine/pharmacie, pour accélérer les diagnostics et lutter contre l'errance diagnostique.

Contexte et objectifs

L'édition 2025 de la JIMR s'inscrit dans le momentum du 4^e Plan national maladies rares, publié le 25 février, qui a mobilisé l'ensemble de la communauté. L'objectif principal reste d'accélérer les diagnostics, un combat majeur de l'Alliance, via une sensibilisation accrue des acteurs de santé et du public. Des outils clés comme le ruban des maladies rares, les brochures et les cartes MRIS ont été massivement diffusés pour rendre visibles les maladies rares et engager le dialogue.

Opérations phares

Deux opérations emblématiques ont marqué cette édition : l'opération pharma, avec l'envoi de kits (lettre de la présidente, brochure, 50 cartes MRIS, 3 rubans) à 18 000 pharmacies, soutenue par les syndicats et la DGOS ; et l'opération facs, avec 34 stands dans 20 villes, sensibilisant 5 000 étudiants grâce aux équipes salariés et bénévoles. Ces initiatives visent à renforcer le lien ville-hôpital et à former la future génération de professionnels de santé.

Mobilisation numérique et influenceurs

SUR LES RÉSEAUX SOCIAUX

En comparaison avec la JIMR 2024
20 posts ont généré
x4 visites | x6 interactions | x2,2 comptes touchés

LinkedIn a vu

x6 visites | x17,8 comptes touchés

Des partenariats avec influenceurs

(ex. : Sophie thefrenchradiologist,
143k followers, 62,4k vues)

ont atteints

205 000 personnes

94 stories et des milliers de posts
communautaires ont amplifié le
mouvement.

Visibilité publique

27 villes, 1 aéroport et 4 hôpitaux d'Ile-de-France ont été illuminés ; un courrier cosigné (AMR, AFM-Téléthon, EURODIS) a été envoyé aux parlementaires et journalistes. Des personnalités comme les ministres Catherine Vautrin et Yannick Neuder, des parlementaires et l'équipe de Télématin ont porté le ruban.

Couverture médiatique

65 retombées media (dont Groupe EBRA , BFM TV), ont touchées potentiellement 31,4 millions de personnes. Ces relais confirment l'impact croissant de la campagne.

OPÉRATION

Pharma
Facs

ÉLÉMENTS CLÉS

Kits à 18 000 pharmacies
34 stands, 20 villes

IMPACT

Sensibilisation patientèle sur 1 semaine
5 000 étudiants touchés

OUTILS DE SENSIBILISATION

100 000

rubans ont été fabriqués
(vs 10 000 en 2024),
dont 90 000 distribués

18 000

brochures pros de santé et 1 100 000 cartes MRIS (900 000
en pharmacies) ont été diffusés, complétés par des
ressources en ligne (vidéos, page dédiée)

Ces outils favorisent l'information et l'orientation rapide.

Et si c'était une
maladie rare ?

Journée internationale
des maladies rares
28 février 2025



1

Réunie, la communauté maladies rares a donné de la voix et de la visibilité à notre combat commun, à celui des millions de familles concernées et appelé avec joie et vigueur au

La Marche et les témoignages de parents d'enfants atteints d'une maladie rare ont bénéficié d'une belle visibilité sur France Télévisions avec la programmation d'interviews durant l'émission « L'après-midi du Téléthon » et en soirée lors de « La grande fête du Téléthon ». À 22h30, une délégation de la Marche était en direct sur le plateau du Téléthon pour témoigner de l'espoir de notre communauté en la recherche, de son combat indéfectible pour des diagnostics rapides et des traitements pour tous et enfin remercier les Français de leur générosité. Après les 30h du direct, le compteur du Téléthon affichait plus de 83 millions d'euros.





Porter la voix des malades afin de susciter des politiques de santé publique ambitieuses

Au-delà de défendre des propositions pour un 4^e Plan national maladies rares ambitieux, l'Alliance se doit de soutenir aussi des droits et des dispositifs non spécifiques aux maladies rares, mais fondamentaux pour les malades et les familles. Par exemple, les questions de l'intégration à l'école et au travail, l'accès aux assurances, la question des restes à charge, des déserts médicaux ou encore des aidants familiaux, attendent des réponses afin d'améliorer le quotidien des personnes concernées.

L'implication de l'Alliance sur ces sujets se fait par divers moyens :

- au travers de France Assos Santé, force inter-associative,
- en assurant des représentations majeures au sein de grandes administrations de santé publique.

→ FRANCE ASSOS SANTÉ, FORCE-INTER-ASSOCIATIVE DE SANTÉ PUBLIQUE

C'est le nom choisi par l'Union nationale des associations agréées d'usagers du système de santé pour faire connaître son action comme organisation de référence, représenter les patients et les usagers du système de santé afin de défendre leurs intérêts.

L'Alliance maladies rares est membre de son conseil d'administration.

En 2025, l'Alliance était présente aux réunions de Commission de réseau. Elle a participé à 2 groupes de travail :

- GT produits de santé (v. supra) :
 - Travaux sur les pénuries (augmentation des stocks, renforcement des sanctions ...)
 - Travaux sur l'accès au dossier industriel pour améliorer les contributions des associations demandées par la Haute Autorité de Santé
 - Bon usage du médicament
 - Participation à l'élaboration de la liste des médicaments essentiels
- GT offre de soins où elle a porté les sujets du lien ville hôpital et de la tarification à l'activité



→ DES REPRÉSENTATIONS MAJEURES AU SERVICE DES USAGERS DU SYSTÈME DE SANTÉ

L'Alliance est représentante des usagers du système de santé dans plusieurs grandes instances de santé.

L'Alliance maladies rares est membre du conseil d'administration de l'**Agence nationale de sécurité du médicament** (ANSM ; quatre réunions par an), du Comité d'interface avec les associations (quatre réunions par an), du sous-groupe de travail Pédiatrie et médicament et de la Commission pédiatrique (quatre réunions par an). Ces mandats sont essentiels puisqu'ils permettent de bénéficier d'une vision complète des actions sur le médicament et de l'interaction entre les différentes agences. En 2025, l'Alliance a ainsi participé aux réunions sur les accès compassionnels à l'ANSM avec le GRIOT (inter-filières des observatoires des traitements), au Comité Scientifique Temporaire sur les Biosimilaires de l'ANSM, aux réunions avec la CNAM pour appuyer le remboursement des médicaments ou dispositifs médicaux et obtenir l'équité territoriale.

Cette présence au conseil d'administration de l'ANSM, doublée d'une présence à son comité d'interface, permet de transmettre les problèmes concrets rencontrés par les usagers. L'Alliance peut y avoir le rôle de « lanceur d'alerte ».

Enfin, elle travaille sur l'accès à tous les médicaments pour les enfants au sein d'un groupe de travail pédiatrie. Rappelons que 75 % des maladies rares, première cause de mortalité infantile en France, débutent pendant l'enfance. L'Alliance doit donc être en première ligne sur cette question.

L'Alliance est membre du **Groupe de réflexion avec les associations de malades (GRAM) à l'Inserm**. Le GRAM est composé d'associations de malades, de chercheurs et de représentants de l'administration de l'Inserm. C'est un lieu de dialogue, une instance de réflexion et de propositions sur les orientations stratégiques, et les actions à mettre en œuvre pour développer la politique de partenariat et de dialogue entre l'Inserm et les associations.

L'Alliance est aussi présente au sein du **Conseil d'orientation de l'Agence de la Biomédecine**. Son avis est sollicité avant toutes les décisions importantes prises par l'Agence, notamment pour ce qui concerne les autorisations de recherche sur l'embryon, les autorisations d'activité des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire. Il peut également être saisi par la directrice générale sur des questions éthiques plus précises et rendre des avis argumentés. Cette représentation est majeure pour les maladies rares.



Porter la voix des malades afin de susciter des politiques du handicap ambitieuses

La question du handicap est évidemment majeure dans les maladies rares. 75% d'entre elles génèrent des handicaps, qui sont parfois rares.

→ COLLECTIF HANDICAPS

L'Alliance est membre du Collectif Handicaps qui unit les associations de personnes en situation de handicap qui avaient formé le Comité d'entente.

54 associations nationales, dont l'Alliance maladies rares, s'unissent pour défendre les droits des personnes en situation de handicap et de leur famille. Ce collectif ambitionne de représenter plus de 12 millions de personnes en situation de handicap et 11 millions d'aidants.

Ce collectif, créé en septembre 2019, a pour objectifs de porter la voix, les revendications et les besoins des personnes en situation de handicap et de leurs aidants, de défendre leurs droits auprès des décideurs politiques et de militer pour une société inclusive, solidaire, juste et équitable.

Pour rappel, ces mêmes associations militaient collectivement et de façon informelle, depuis 1982, à travers le Comité d'Entente. Ensemble, elles sont parvenues à promouvoir et à défendre les droits des personnes. Mais, aujourd'hui, au regard du contexte de transformation de la société, leur mobilisation doit être plus forte, plus visible, et plus engagée.

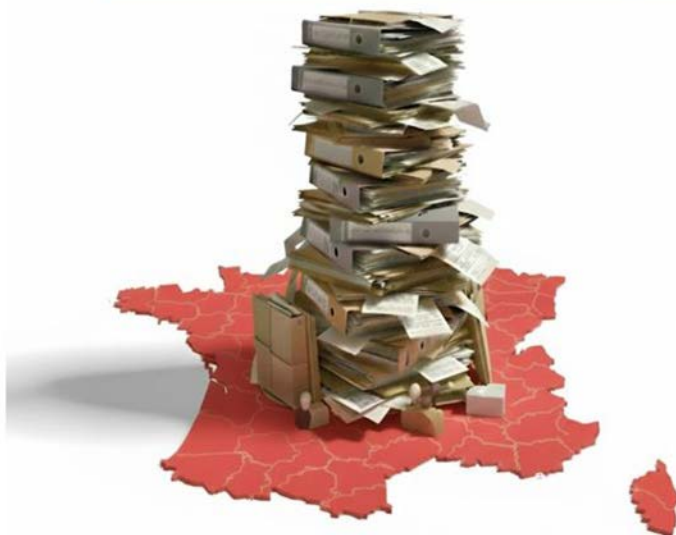
Au sein de l'Assemblée plénière du CNCPH et de plusieurs de ses commissions et délégations, l'Alliance maladies rares a un impact sur l'élaboration des lois. Par le biais du Collectif Handicaps, elle milite, défend les droits et porte les revendications des personnes en situation de handicap.

Les revendications du Collectif Handicaps portent notamment sur les projets de loi de finances et les projets de loi de financement de la sécurité sociale.





Décentralisation, accessibilité et handicaps : quels enjeux ?



Le 28 novembre 2025, de 10h à 12h
au ministère des Solidarités (salle Laroque)
et en visioconférence



Sur inscription

<https://decentralisation-et-handicaps.eventbrite.fr>

→ **CONSEIL NATIONAL CONSULTATIF DES PERSONNES HANDICAPÉES (CNCPH)**

L'Alliance est présente dans les délégations et commissions du CNCPH : Santé, accessibilité, emploi, éducation, scolarité, suivi des avis du projet de loi de finances et du projet de loi de financement de la sécurité sociale et en assemblée plénière.

En 2025, le CNCPH a été sollicité pour émettre plusieurs avis sur des projets de textes réglementaires et législatifs concernant les personnes en situation de handicap comme :

L'accessibilité des bâtiments professionnels, la collecte de données sur l'accessibilité, l'autorisation de travaux dans les établissements recevant du public, la titularisation des apprentis en situation de handicap dans la fonction publique. Un avis a aussi été demandé sur le rapport du parlement concernant la politique du handicap. Enfin il a été émis un avis favorable sur les dispositifs pour les personnes avec autisme et troubles du développement intellectuel (création d'emploi et d'habitat).



AXE 2

Être une force d'empowerment des associations

.....

Les prises de position publiques de l'Alliance maladies rares et sa capacité à porter la voix des personnes concernées par une maladie rare puisent leur légitimité et se nourrissent de l'action quotidienne entreprise par chacune des associations membres du collectif. À ce titre, la mission d'accompagnement de l'Alliance vis-à-vis de ses membres tient donc une place centrale depuis sa création.

Cette mission s'articule lors de moments de formation et de mutualisation d'expériences, auxquels sont conviés les membres du collectif. Elle se traduit aussi dans une dimension plus quotidienne où l'Alliance peut accompagner les associations dans leur questionnement, lorsqu'elles le souhaitent, bien souvent en s'appuyant sur les retours d'autres associations du réseau.

Informers les membres

→ CONGRÈS 2025 – LES MALADIES RARES À L'HORIZON 2050 !

Le congrès est un moment clé de la vie de l'Alliance : un temps fort pour se retrouver, partager, s'informer et renforcer ensemble nos combats communs.

Pour célébrer les 25 ans de l'Alliance maladies rares, le congrès annuel a rassemblé les associations membres les 5 et 6 juin 2025 au Génocentre AFM-Téléthon d'Évry-Courcouronnes, dans une atmosphère à la fois engagée et conviviale.

Placée sous le thème « Les maladies rares à l'horizon 2050 », cette 6^e édition a proposé un programme dense et inspirant : immersion au cœur des laboratoires de l'AFM-Téléthon, temps forts en émotion, conférences prospectives, moments d'échanges entre associations et rencontres riches de sens. Point d'orgue de ces deux journées : une soirée anniversaire festive pour marquer les 25 ans de l'Alliance, animée par l'énergie communicative de la fanfare « Bichat Blouse Brothers ».

Enfin, ce congrès a également été marqué par un temps institutionnel important : l'Assemblée plénière a élu à l'unanimité Jean-Philippe Plançon en tant que nouveau président de notre collectif.

technologies innovantes pour la vectorisation, la bioproduction et le contrôle de produits de thérapie génique ; évaluation et contrôle de la réponse immunitaire ; essais cliniques. Avec près de 250 collaborateurs et 13 produits de thérapie génique en essai clinique, et un traitement de thérapie génique sur le marché, Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, est aujourd'hui l'un des leaders mondiaux de la thérapie génique des maladies rares, de la recherche au développement clinique.



Un moment privilégié au sein du Généthon, fer de lance de la thérapie génique

Pour ses 25 ans, l'Alliance a permis aux dirigeants associatifs de visiter le Généthon avec des chercheurs.

Créé en 1990, pionnier initialement dans le domaine de la génétique puis de la thérapie génique, Généthon est engagé dans toutes les étapes de la mise au point de thérapies géniques pour les maladies rares (maladies neuromusculaires, maladies du système immunitaire, du sang, du foie...) : conception d'approches thérapeutiques et évaluation préclinique ; développement de



Découverte d' I-Stem, le laboratoire pionnier de la thérapie

Les associations de l'Alliance maladies rares ont également pu découvrir I-Stem, le laboratoire **dédié aux cellules souches à la thérapie cellulaire pour les maladies monogéniques**. Le laboratoire mène des activités de recherche et de développement utilisant les cellules souches autour de deux axes : la thérapie cellulaire et

le criblage pharmacologique à haut débit à partir de cellules modèles de pathologies. Ses travaux concernent des maladies du muscle, des motoneurones, de la peau, de la rétine et celles associées à des anomalies du développement du système nerveux central. Il compte aujourd'hui 76 experts.



©Jean-Yves Seguy - AFM-Téléthon

Un espace pour mieux comprendre l'ADN

Acteur incontournable de la sensibilisation et de l'éducation scientifique autour de la génétique et des maladies rares, l'École de l'ADN a offert aux associations une véritable plongée au cœur des sciences du vivant. À travers une approche pédagogique et concrète, elle a permis aux participants de mieux comprendre les grands principes de la génétique en présentant, étape par étape, le parcours de l'ADN : de son

extraction en laboratoire à son observation, puis à son analyse. Cette démonstration a mis en lumière les enjeux scientifiques, médicaux et humains liés à la recherche, tout en renforçant les connaissances des associations sur les mécanismes biologiques à l'origine des maladies rares et sur le rôle essentiel de la recherche dans l'amélioration du diagnostic et des prises en charge.

L'écoute, une priorité pour les associations de maladies rares

Pour ouvrir le congrès, cette première table ronde a réuni Marie-Pierre Bichet, ancienne présidente de l'Association française de la maladie de Fanconi, et David Romain Berthelon, formateur engagé depuis plus de vingt ans auprès des écoutants associatifs. Ensemble, ils ont partagé leurs expériences et leurs regards croisés sur les enjeux essentiels de l'écoute au sein des associations.

Véritable pilier de l'action associative, l'écoute permet non seulement d'enrichir la connaissance des maladies, mais aussi de faire émerger de nouveaux besoins, d'identifier des enjeux de plaidoyer et de renforcer la reconnaissance des associations auprès des professionnels de santé. Fondée sur la pair-aidance, elle incarne une valeur fondamentale des associations de maladies rares, au service des personnes concernées et de leurs proches.



Le PNMR 4, au cœur des discussions

Ce congrès a été aussi l'occasion de revenir sur le PNMR 4 avec de nombreux invités, et d'évoquer les actions retenues, le pilotage et les modalités de mise en œuvre attendues.

La conférence « Retour sur les grands enjeux de la préparation du PNMR 4 » a permis à chacun de s'exprimer. En effet, comme chaque année, l'Alliance a souhaité offrir un temps de parole constructif aux associations de malades et aux professionnels de santé.

Les animateurs des Commissions de l'Alliance ont pu présenter les axes prioritaires

Axe 1 : Améliorer le parcours de vie et de soins

Axe 2 : Faciliter et accélérer le diagnostic

Axe 3 : Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares

Axe 4 : Développer les bases de données et les biobanques

Maladies rares 2050, quels combats à venir ?

La conférence de clôture a constitué l'un des temps forts marquants du congrès 2025, tant par la qualité des interventions que par les perspectives qu'elle a ouvertes pour l'avenir des maladies rares.

À cette occasion, Hélène Berruë-Gaillard, le Pr Sylvie Odent, vice-présidente « Soins » du PNMR4, Antoine Ferry, secrétaire général de l'AMLIS, et Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM-Téléthon, ont pris la parole tour à tour pour partager leurs visions, leurs attentes et leurs espoirs en matière de recherche et d'intelligence artificielle.

À travers des regards complémentaires, ils ont souligné le potentiel considérable des avancées scientifiques et technologiques pour améliorer

la connaissance des maladies rares, accélérer le diagnostic, développer de nouvelles approches thérapeutiques et optimiser les parcours de soins. Les échanges ont également mis en lumière les enjeux éthiques, organisationnels et humains liés à l'intégration de l'intelligence artificielle dans la recherche et le système de santé.

Cette conférence a ainsi offert aux participants un temps de réflexion prospectif et inspirant, illustrant les opportunités à venir tout en rappelant l'importance d'une mobilisation collective des acteurs institutionnels, scientifiques et associatifs pour transformer ces espoirs en avancées concrètes au bénéfice des personnes concernées par une maladie rare.



→ **LES FORMATIONS DE L'ALLIANCE MALADIES RARES****CHIFFRES
CLÉS****439**
participants
(+23%)**22**
actions de
formation
dont 19 en
distancielTaux de
satisfaction
97%

Former les associations afin de renforcer l'efficacité de leurs actions constitue l'une des missions fondamentales de l'Alliance maladies rares. L'Alliance propose une offre de formation au plus près des besoins des acteurs associatifs, en accordant une place centrale aux échanges d'expériences et au partage de bonnes pratiques.

Organisée autour de trois parcours complémentaires — « Écouter pour agir », « Développer son association » et « Renforcer son expertise maladies rares » — l'offre de formation de l'Alliance maladies rares permet aux acteurs associatifs d'acquérir de nouvelles compétences ou de consolider celles déjà existantes. Les dynamiques d'échanges et de mutualisation des pratiques, au cœur de l'ADN de notre offre, en constituent un pilier essentiel.

Cette année, les formations ont atteint un taux de satisfaction de 97 %. Elles ont réuni 439 participants, soit une hausse de 13 % par rapport à l'année précédente.

Le parcours « Écouter pour agir »

Les formations de ce parcours visent à mieux outiller et accompagner les écoutants associatifs dans leurs actions.

La formation « Écouter et soutenir – niveau 1 », dispensée par Empatient, permet aux participants d'acquérir les fondements théoriques de la relation d'aide ainsi que les techniques d'écoute et d'entretien. Cette année deux sessions ont été organisées en distanciel en plus d'une session en présentiel.

Pour approfondir ces compétences et aborder des situations spécifiques, deux formations complémentaires sont proposées :

- « Écouter et soutenir – niveau 2 »,
- « Animer un groupe de parole ».

Enfin, depuis 2024, le **Printemps de l'écoute** offre aux écoutants associatifs ayant suivi les formations de l'Alliance un temps privilégié pour se retrouver, se former et échanger autour de situations complexes rencontrées dans leur pratique. Ces temps d'échanges sont enrichis par le décryptage et l'éclairage de spécialistes.

En 2025, les thématiques abordées ont porté sur : les aidants, la culpabilité des parents, la place dans la fratrie, la scolarité et la vie professionnelle et l'organisation de l'écoute au sein des associations.

« L'éclairage de la thématique grâce à l'apport des experts est très structurant. C'était super de pouvoir ensuite échanger entre associations, les sujets étaient vraiment intéressants et le format accessible à tous. Les supports fournis sont clairs et servent d'appui pour les écoutants. »

2

Le parcours « Développer son association » : de nouvelles formations pour rendre ses actions encore plus efficaces

Ce parcours s'adresse aux responsables associatifs et vise à les accompagner dans la structuration, le pilotage et le développement de leurs actions.

La formation « Collecte de fonds » a pour objectif de transmettre les principes fondamentaux du fundraising et de présenter des outils clés pour concevoir et mettre en œuvre une stratégie de levée de fonds efficace et adaptée au contexte associatif.

« Des échanges très constructifs, ça donne de bons axes de travail. L'expérience de la formatrice a vraiment enrichi les discussions. J'ai apprécié la découverte de stratégies de dons et d'outils concrets pour la levée de fonds, ainsi que la possibilité d'un entretien individuel. »

La formation « Communication digitale » s'adresse aux personnes en charge de la communication au sein des associations. Cette initiation de deux jours aborde notamment l'élaboration d'une stratégie de communication digitale, ainsi que la gestion et la planification des contenus éditoriaux.

Proposée pour la première fois cette année, la formation « Gagner en efficacité dans son association grâce à l'IA » a permis aux participants

de se familiariser avec les outils d'intelligence artificielle, d'explorer des cas d'usage concrets et d'aborder les enjeux éthiques liés à leur utilisation.

« Une initiation claire et dynamique à l'IA, avec des exemples concrets et des cas pratiques très adaptés à notre réalité associative. J'ai enfin compris comment commencer à utiliser l'IA générative, en voyant ses apports et les précautions à prendre. Dynamisme et interaction avec les participants. »

Enfin, la formation « Savoir gérer les tensions », animée par l'Institut Européen de Développement Humain (IEDH), s'adresse aux présidents et directeurs d'associations. Elle leur apporte des outils concrets pour identifier les sources de tensions et développer leurs capacités à prévenir et à résoudre les situations conflictuelles.

« La formation permet de comprendre les mécanismes psychologiques et comportementaux en jeux dans une situation de conflit et les outils pour le désamorcer. »



NOUVEAUTÉ DE 2025

Afin d'approfondir ces formations, plusieurs modules complémentaires ont été proposés.

Des webinaires d'échanges d'expériences et de bonnes pratiques entre associations ont ainsi été organisés sur les thématiques suivantes : la collecte de dons, l'animation d'une communauté sur les réseaux sociaux, le renforcement et la pérennisation des adhésions, l'application du RGPD, ainsi que l'utilisation des bases nationales de données de santé (SNDS et BNDMR).

À l'issue de ces échanges, des vidéos en replay et des fiches pratiques ont été mises à disposition sur notre site, afin de prolonger et diffuser les enseignements partagés.

**Le parcours « Renforcer son expertise maladies rares » : de nouveaux cycles de formation**

En 2025, l'Alliance maladies rares a initié deux nouveaux cycles de formation visant à renforcer l'expertise des associations :

- **« Être un partenaire efficace avec son CRMR »**
- **« Être un partenaire efficace pour agir pour son traitement »**

Alternant distanciel et présentiel, formats synchrones et asynchrones, ce nouveau dispositif conserve et approfondit la dimension co-constructive et collaborative des Universités d'automne. Il valorise davantage les expériences et les bonnes pratiques associatives, avec pour objectif l'élaboration d'un référentiel d'action collectif sur les thématiques abordées.

Cette dynamique participative est enrichie par des interviews de personnalités qualifiées et de spécialistes de ces sujets.

Des formations adaptées à tous les rythmes

Soucieux de répondre aux contraintes et aux besoins d'un public diversifié, l'Alliance propose une offre de formation flexible et adaptable. La programmation des sessions – présentiel ou distanciel, en journée, pause déjeuner, soirée et samedi – permet à chacun de se former en fonction de ses disponibilités. Cette variété des formats et des horaires garantit l'accès à la formation pour tous, quelles que soient les contraintes personnelles ou professionnelles.

Pour celles et ceux qui n'ont pas pu assister aux sessions en direct ou veulent s'intéresser à un sujet spécifique, nous proposons des replays vidéo et des fiches pratiques pour la plupart de nos formations, leur permettant ainsi d'étudier à leur rythme tout en bénéficiant de l'intégralité des contenus.

Accompagner les membres

→ 7 NOUVELLES ASSOCIATIONS ONT REJOINT LE COLLECTIF !

Association Française Myocardite Péricardite



L'association Française Myocardite Péricardite, créée par trois patients, œuvre pour accompagner et améliorer la qualité de vie des personnes atteintes par ces pathologies inflammatoires qui touchent le cœur.

LHF ESPOIR



LHF Espoir est une association de patients qui a pour objectif de lutter contre la Lymphohistiocytose Hémophagocytaire Familiale (LHF), une maladie rare de déficit immunitaire qui touche principalement les enfants.

Association KAT6 France



KAT6 France, fondée en juillet 2023, soutient les personnes atteintes des syndromes KAT6A et KAT6B, des maladies génétiques ultra rares entraînant notamment des retards moteurs, intellectuels et de langage.

AppOlloniA1



L'association AppOlloniA1 se mobilise pour apporter soutien aux patients atteints de maladie neurologique dégénérative et en particulier d'Ataxie Apraxie Oculomotrice de type 1 (AOA1)

Association ADF-OS



L'association soutient les personnes atteintes de Dysplasie fibreuse osseuse (DFO/SMA), une maladie osseuse génétique sur mutation activatrice du Gène GNAS situé sur le chromosome 20q13, survenue après la conception, non héréditaire.

GRI France



GRI France est une association loi 1901, reconnue d'intérêt général et créée en août 2023. Elle a pour but de soutenir directement les personnes touchées par les mutations des gènes GRIA, GRID, GRIK et GRIN, ainsi que leur famille.

SDTB, notre Bataille



Depuis sa création en août 2018, l'association a pour but apporter aide et soutien aux personnes souffrant du Syndrome du Défilé Thoraco Brachial (SDTB). Les membres du bureau sont eux même atteints.

L'Alliance a reçu près d'une trentaine de demandes d'adhésions.

Sollicitée sur de nombreuses problématiques associatives, la Commission d'Adhésion et de Développement Associatif s'est entretenue individuellement avec chaque association candidate, afin de comprendre leur projet associatif et leurs motivations à rejoindre le collectif.

→ ACCOMPAGNEMENT DES DIRIGEANTS ASSOCIATIFS

Plus de 1100 sollicitations et échanges

En 2025, sur un total d'environ 1 100 sollicitations reçues, l'équipe Réseau a pris en charge près de 600 demandes d'accompagnement associatif, qu'il s'agisse d'associations membres du réseau, d'associations hors réseau ou encore de porteurs de projets engagés dans une démarche de création d'association. Parallèlement, l'équipe a assuré une mission d'information et de soutien auprès de 500 personnes, principalement des malades isolés, en leur apportant des réponses personnalisées par courriel ou par téléphone.

La majorité des demandes d'accompagnement associatif concerne des problématiques liées à la gestion et au fonctionnement des associations, ainsi qu'au développement et à la mise en œuvre de leurs actions associatives (projet d'accompagnement des familles, occupation territoriale, relations avec les Centres d'expertise, sensibilisation sur la maladie, événements associatifs, collecte de fonds, organisation des instances de décisions, ...)

Une part significative des sollicitations nécessite la recherche d'outils adaptés, l'identification de partenaires, le partage de bonnes pratiques ou la mise en relation avec des contacts pertinents.

De nombreuses demandes portent par ailleurs sur les actions menées par le collectif, les formations proposées, les événements organisés par Alliance, ainsi que sur les sujets de plaidoyer tels que le PNMR ou la représentation des usagers. À ces thématiques s'ajoutent des questions relatives à l'espace membre, au renouvellement des adhésions et à la participation à la dynamique collective.

Analyser, orienter, renforcer : un appui stratégique aux associations

Dans le cadre de ces accompagnements associatifs, l'Alliance a réalisé près de 150 rencontres d'échange et de suivi. Ces temps d'échange s'inscrivent dans un accompagnement individualisé et sur-mesure, conçu pour répondre aux besoins spécifiques de chaque association tout en permettant d'identifier avec précision leurs enjeux, leurs difficultés et leurs perspectives de développement. L'ensemble de ces accompagnements repose sur une démarche co-constructive et collaborative, fondée sur le dialogue, le respect de l'expertise associative et la valorisation des initiatives portées par les acteurs de terrain.

Ils offrent également aux responsables associatifs un véritable espace d'écoute, propice à la prise de recul et à la clarification de situations parfois complexes.

L'analyse apportée par l'Alliance permet à l'association d'évaluer sa situation interne et son environnement externe en identifiant ses forces et ses faiblesses, ainsi que les opportunités et les menaces auxquelles elle est confrontée, afin de structurer, orienter et renforcer son projet associatif.

Alors que j'étais désemparée par le désordre survenu au sein de mon asso, Fanny a su m'écouter et me conseiller. Cet accompagnement c'est une main tendue, une oreille attentive, un moment de « confiance », une analyse neutre de la situation, un partage d'expérience avec d'autres assos, la connaissance du fonctionnement et de la gestion d'une association, des conseils et de la disponibilité. La liste n'est pas exhaustive mais tout cela m'a permis de prendre un peu de recul, de savoir que des tensions existent dans beaucoup d'assos, de comprendre les erreurs à ne pas commettre, de suivre les conseils d'une personne extérieure à l'association.

Faire naître et grandir les associations de maladies rares

Accompagner la création et l'essor des associations de maladies rares est au cœur de la mission de l'Alliance maladies rares. Chaque année, de nombreux porteurs de projets font appel au collectif pour donner vie à une association ou structurer une initiative naissante. L'Alliance se mobilise également aux côtés des jeunes associations afin de les aider à trouver leur place et à s'ancrer durablement dans l'écosystème des maladies rares.

Face aux multiples défis rencontrés lors des premiers pas dans le monde associatif, l'Alliance apporte une expertise précise sur la structuration globale, la définition des priorités et la mise en œuvre des premières actions.

Cet appui sur-mesure vise à leur permettre de poser des bases solides, de gagner en efficacité et de développer des actions concrètes au service des personnes malades et de leurs proches.

Les associations de patients déploient leurs actions autour de trois axes :

1. Informer et sensibiliser sur la pathologie
2. Accompagner les malades et leurs familles
3. Soutenir et faire progresser la recherche (diagnostic, médicaments...)

Dès l'amont du projet, l'Alliance invite les porteurs de projets à engager une réflexion structurante sur leur projet associatif, en s'interrogeant notamment sur :

- la finalité de l'association et sa raison d'être ;
- les besoins identifiés et les objectifs poursuivis ;
- les missions que l'association souhaite porter ;
- les valeurs qu'elle défend ;
- les publics ciblés ;
- le mode de gouvernance et les personnes impliquées dans le portage du projet ;
- la mobilisation des personnes concernées par la maladie ;
- l'articulation avec les professionnels de santé et les acteurs déjà existants.

Cette démarche constitue une étape clé pour construire un projet cohérent, complémentaire et durable, pleinement aligné avec les réalités du terrain et les attentes des personnes concernées.

Une quinzaine d'associations accompagnées en projet de création

« L'Alliance maladies rares a été un véritable soutien projet lors de la création de l'association Les P tits Globules en 2025. L'expérience de Fanny Clavier et Manuela Neves a été très précieuse. Leurs nombreux conseils m'ont permis de me poser les bonnes questions sur le nom de l'association, de prendre conscience de l'importance du positionnement et des motivations profondes qui nous animent lors de la création d'une association de patients. De plus, on se sent accueilli avec bienveillance et on a l'impression de faire partie d'une grande "famille". C'est très rassurant et motivant. »

Accompagnement des associations sur les questions relatives aux médicaments

En 2025, l'Alliance est intervenue auprès de différents organismes pour obtenir des remboursements de traitements, rédiger des contributions, maintenir une inscription sur la liste en sus des établissements de santé.

L'Alliance a pu aussi apporter un soutien méthodologique et scientifique à plusieurs associations sollicitées par la Haute Autorité de Santé pour contribuer à l'évaluation des médicaments. Elle a aussi été à l'écoute des associations sur des problématiques liées à l'accès aux traitements (remboursements, ruptures de stock, accès au marché, etc.) pour leur apporter des explications ou des solutions concrètes en lien avec leur Filière de santé maladies rares chargée à terme de répondre à ces sujets.



AXE 3

Être un acteur référence de proximité

.....

L'Alliance maladies rares a la volonté d'être au plus proche des malades, de leurs familles et des associations pour les accompagner dans leur quotidien. Forte de ces actions en région grâce notamment à ses bénévoles investis, l'Alliance maladies rares peut d'année en année renforcer son maillage territorial, sensibiliser les professionnels de santé et aller à la rencontre des malades.

Les Rencontres régionales de l'Alliance maladies rares

En 2025, l'Alliance maladies rares a organisé 12 Rencontres régionales partout en France et se réjouit d'avoir pu rencontrer et échanger avec plus de 700 personnes concernées par les maladies rares, soit une augmentation de 21 % de participants par rapport à 2024.

CHIFFRE CLÉ

700
personnes
rencontrées

Plus de 50 % des participants sont des membres d'associations de personnes atteintes de maladies rares. Par ailleurs, l'Alliance maladies rares s'est rendue dans 8 nouvelles villes pour être au plus proche des malades. Pour la première fois depuis la création des Rencontres régionales, un médecin coordonnateur de centres de référence ou de compétence maladies rares est intervenu en 2^e partie sur un sujet clé dans le combat des maladies rares. Ces interventions de professionnels de santé furent très appréciées et des échanges de qualité avec les participants ont pu se créer. Enfin, 40 bénévoles toutes délégations régionales confondues, se sont mobilisés pour aider à l'organisation de ces rencontres.

présentiel sont un lieu précieux pour libérer la parole des malades et de leur entourage et sortir de leur isolement. Elles permettent de favoriser le débat sur la prise en charge des maladies rares et d'entendre toujours davantage les besoins des malades et de leurs familles.

Les rencontres régionales permettent aux participants d'avoir une meilleure connaissance du système de prise en charge des maladies rares, de mieux connaître le paysage des maladies rares et d'être un véritable soutien moral pour les personnes isolées et sans appartenance associative.

Ces moments sont très importants pour créer du lien, apporter de l'écoute et fédérer un engouement sur les actions à mettre en place par l'Alliance maladies rares et ses délégations régionales.

Le bilan 2025 est plus que positif !

Ces Rencontres sont le dispositif de référence pour sensibiliser les associations, les familles et les malades isolés en région. Ces rencontres en



Sensibiliser les professionnels de santé et le grand public aux maladies rares en région

En 2025, les bénévoles ont à nouveau accompli de nombreuses missions terrains tout au long de l'année pour aller à la rencontre des professionnels de santé afin d'établir le dialogue (distribution de brochures et de rubans aux couleurs des maladies rares dans les pharmacies, cabinets médicaux).

Lors de la Journée internationale des maladies rares (JIMR) en février, de nombreux bénévoles ont été sollicités partout en France pour tenir des stands de sensibilisation dans les facultés de médecine et de pharmacie coorganisés par l'Alliance, les filières et les plateformes d'expertise maladies rares.

Les bénévoles sont également mobilisés pour présenter l'Alliance maladies rares et faire de la sensibilisation lors de journées associatives, en entreprises ou dans des structures de santé.

Tenir un stand est toujours un bon moyen de pouvoir informer et échanger avec tous les publics. Les bénévoles sont un relais précieux dans la mise en place de nos actions sur tout le territoire.



Renforcer les délégations bénévoles de l'Alliance maladies rares

En 2025, l'Alliance maladies rares a accueilli 16 nouveaux bénévoles dans ses différentes délégations régionales. Ces nouveaux membres venant d'horizons différents ont tous le souhait d'apporter leur aide pour sensibiliser le grand public et les professionnels de santé aux maladies rares.

Depuis plusieurs années, l'Alliance maladies rares forme et fait monter en compétences ses bénévoles. La 5^e édition des Universités des bénévoles s'est tenue en janvier 2025.

Ces journées spécifiquement dédiées aux bénévoles permettent de prendre connaissance de la stratégie nationale définie pour l'année. Les bénévoles peuvent ainsi renforcer leurs

compétences et partager leurs expériences. À chaque édition, une trentaine de bénévoles viennent se former. Les deux journées de formation sont rythmées entre ateliers pratiques, échanges avec les membres du conseil national et présentation des grandes actions à venir.





AXE 4

Faire bouger les lignes avec la Plateforme Maladies Rares

.....

L'Alliance contribue aussi à la dynamique nationale portée par la Plateforme maladies rares.

L'Alliance et ses élus sont toujours aussi investis et assidus pour contribuer aux Conseil d'administration de Maladies Rares Info Services et de la Fondation maladies rares, ainsi que dans les instances de décision d'Eurordis (Conseil National des Alliances), du Généthon et d'Orphanet.

L'Alliance, qui a un rôle majeur au sein de cette Plateforme, est en interaction avec chacun de ses acteurs. Plus de douze représentants de l'Alliance œuvrent au quotidien pour son bon fonctionnement et pour favoriser les synergies au sein de cette Plateforme Maladies Rares.

→ **LA PLATEFORME MALADIES RARES, LE SYMBOLE D'UNITÉ**

4



La Plateforme MALADIES RARES

Agir ensemble chaque jour



La Plateforme Maladies Rares, créée en 2001 et financée par l'AFM-Téléthon, a été déterminante pour l'émergence et la reconnaissance des maladies rares en France. Chaque jour, elle démontre que, dans les maladies rares, il faut faire converger les expertises et chercher sans cesse à penser dans l'intérêt des malades.

À la suite du 4^e PNMR, le renforcement de nouveaux acteurs (plateformes d'expertise maladies rares), et le renforcement du rôle des filières, rendent nécessaire et urgent de s'assurer que toutes ces forces convergent dans la même direction, pour le bien des malades et de leurs familles.

Pour l'Alliance, la plateforme doit contribuer à ces « révolutions » et jouer tout son rôle dans cette nécessaire coordination des acteurs promus dans le cadre du 4^e PNMR. Elle doit chercher, sans relâche, à partager et à tirer profit de son expérience de plus de vingt ans de combat contre les maladies rares.

→ **AFM-TÉLÉTHON**

L'Alliance collabore toujours avec force avec l'AFM-Téléthon. Outre l'organisation de la Marche des maladies rares organisée dans le cadre du Téléthon, l'Alliance participe au Généthon, créé en 1990 par l'Association Française contre les Myopathies.

Généthon est dédié à la conception et au développement préclinique et clinique de médicaments de thérapie génique pour les maladies rares, avec pour objectif de mettre à la disposition des malades des traitements innovants.

Généthon développe en particulier des thérapies pour les maladies rares neuromusculaires, du système immunitaire, du sang, du foie et de la vision.

La mission de Généthon est de développer des thérapies géniques pour des maladies génétiques rares.

Afin de transformer les résultats de la recherche en traitements de thérapie génique pour les patients, Généthon a mis en place une organisation intégrée de recherche et développement, combinant excellence interne et collaborations internationales de haut niveau.



→ LA FONDATION MALADIES RARES

L'Alliance maladies rares a été présente à l'ensemble des conseils d'administration et conseils scientifiques de la Fondation maladies rares.

L'Alliance a également participé au processus de sélection des projets en sciences humaines et sociales portés par la Fondation maladies rares. Au quotidien, l'Alliance contribue au renforcement du lien avec la responsable association, Dr Laura Benkemoun, au sein de la Fondation maladies rares, pour développer de nouveaux outils au profit des associations.

La Fondation maladies rares a participé à différents outils de l'Alliance (web conférences, Congrès).



→ MALADIES RARES INFO SERVICES (MRIS)

Maladies Rares Info Services est un maillon essentiel d'écoute et de soutien auquel l'Alliance est très attachée. Au-delà de l'investissement important des sept représentants de l'Alliance au sein du conseil d'administration de MRIS, l'Alliance a veillé, tout au long de l'année, à promouvoir et à relayer le nouveau numéro vert de MRIS lors de la campagne de la JIMR, de conférences et de réunions en région et à l'occasion d'événements d'information et de formation pour les associations.



→ EURORDIS

L'Alliance était présente à l'événement phare annuel organisé par Eurordis : la Conférence européenne qui s'est déroulée en 2025. À cette occasion, l'Alliance a notamment participé à l'assemblée générale d'Eurordis et à l'élection des nouveaux membres de son conseil d'administration. Des conférences et des ateliers de travail sur de grandes problématiques des maladies rares à l'échelle européenne (médicaments, réseaux européens de référence, questions sociales, etc.) ont réuni plusieurs centaines de participants et ont permis d'informer les personnes présentes.

L'Alliance a par ailleurs participé en 2025 aux réunions du Conseil des Alliances Nationales (CNA). L'Alliance maladies rares a également participé à l'assemblée de RDI.



→ ORPHANET

L'Alliance participe au comité de rédaction et de relecture d'Orphanet qui permet de mettre notamment à jour le cahier « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations », disponible sur son site web. Orphanet a participé à différents actions de l'Alliance (web conférences, Universités d'Automne, Congrès).



AXE 5

Accroître la visibilité des combats

.....

Tout au long de l'année, l'Alliance maladies rares communique ses prises de positions, valorise ses événements pour promouvoir ses actions, affirmer son identité et engager ses publics dans une dynamique au service des combats de l'Alliance.

→ ÉVOLUTION DE L'IDENTITÉ VISUELLE DE L'ALLIANCE MALADIES RARES

Fin 2025, l'Alliance maladies rares a procédé à une évolution des couleurs de son identité visuelle. Cette démarche s'inscrit dans un objectif de meilleure cohérence graphique entre l'ensemble des événements portés ou soutenus par l'Alliance, notamment la Journée Internationale des Maladies Rares et la Marche des maladies rares. Ce changement contribue à renforcer la reconnaissance de l'Alliance auprès de ses partenaires, du grand public et des acteurs institutionnels, tout en affirmant l'unité et la visibilité du mouvement des maladies rares.



→ RETOURS GAGNANTS POUR LA COMMUNICATION DIGITALE

Alliance maladies rares exploite tous les canaux de communication, en particulier ceux offerts par les technologies numériques. Site internet, réseaux sociaux, vidéos ou webinaires, accessibles en direct ou en rediffusion : globalement, l'audience progresse encore en 2025.

Sur ses 3 réseaux sociaux et grâce à une activité soutenue de publication, en attente avec les intérêts de sa communauté, l'Alliance a gagné 3 896 abonnés.

→ LINKEDIN

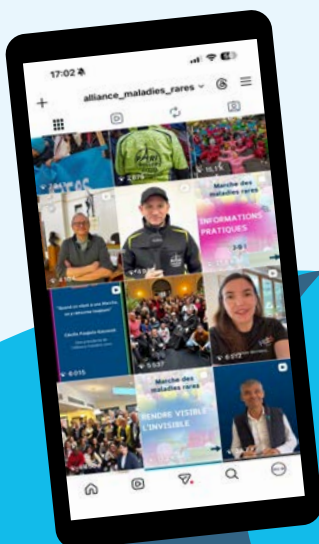
- 420 posts publiés
- +1800 abonnés
- 232 838 impressions
- 9 151 réactions
- 249 commentaires
- 221 republications

+1800
abonnés

→ INSTAGRAM

- Stories publiées : 367
- Posts publiés : 66
- En moyenne par mois :
 - 600 visites sur la page
 - 28% de taux d'engagement sur nos posts
 - 14 000 comptes touchés
 - 953 interactions

+791
abonnés



→ FACEBOOK

- Stories publiées : 367
- Posts publiés : 95
- En moyenne par mois :
 - 2700 visites sur la page
 - 12% de taux d'engagement sur nos posts
 - 79 000 comptes touchés
 - 2 170 interactions

+1305
abonnés



→ FLASHS INFO DE L'ALLIANCE ADRESSÉS AUX PRÉSIDENTS ET AUX REPRÉSENTANTS DES ASSOCIATIONS MEMBRES

57
flashes
envoyés

- Taux d'ouverture moyen de 40%
- Taux de clics de 20%

→ PODCASTS

En 2025, l'Alliance maladies rares s'est associée au podcast *Rare à l'écoute* afin de mieux diffuser ses combats et positions. Ensemble, nous explorons les défis et les avancées autour des maladies rares : errance diagnostique, parcours de soins, empowerment des associations, recherche, génomique et prospective, etc.

- **Lutter contre l'errance diagnostique** avec Hélène Berrué-Gaillard
- **Rencontres régionales de l'Alliance Maladies Rares** avec Pascal Clisson
- **Rôle clé des associations dans le parcours de soins** et de vie avec Cécile Foujols Gaussoit
- **Alliance Maladies Rares, un levier d'empowerment pour les associations** avec Jean-Philippe Plançon
- **Les associations, acteurs du 4^e Plan National Maladies Rares** avec Hélène Berrué-Gaillard
- **Prospective Maladies Rares 2050** avec Maryse Leleu
- **Dépistage des maladies rares** avec Gilles Brabant
- **Maladies rares : Rôle des associations dans la recherche** avec Maryse Leleu
- **Maladies rares et génomique** avec Xavier Broutin

PODCAST 1 : Hélène Berrué-Gaillard

26 février

Journée Internationale des Maladies rares et lutte contre l'errance diagnostique

<https://www.podcastics.com/podcast/episode/journee-internationale-des-maladies-rares-et-errance-diagnostique-349332/>

PODCAST 2 : Pascal Clisson

26 mars

Rencontres régionales de l'AMR

<https://www.podcastics.com/podcast/episode/rencontres-regionales-de-alliance-maladies-rares-353079/>

PODCAST 3 : Cécile Foujols Gaussoit

30 avril

Parcours de soins dans les maladies rares et rôles des associations

<https://www.podcastics.com/podcast/episode/parcours-de-soins-dans-les-maladies-rares-et-roles-des-associations-dans-ce-parcours-358949/>



PODCAST 4 : Jean-Philippe Plançon

30 avril

Alliance maladies rares, une force
d'empowerment des associations[https://www.podcastics.com/podcast/episode/
alliance-maladies-rares-une-force-dempowerment-
des-associations-membres-de-son-collectif-365521/](https://www.podcastics.com/podcast/episode/alliance-maladies-rares-une-force-dempowerment-des-associations-membres-de-son-collectif-365521/)**PODCAST 5 : Hélène Berruë-Gaillard**

28 mai

Les associations, acteurs du 4e PNMR

[https://www.podcastics.com/podcast/episode/
les-associations-acteurs-du-4e-pnmr-371190/](https://www.podcastics.com/podcast/episode/les-associations-acteurs-du-4e-pnmr-371190/)**PODCAST 6 : Maryse Leleu**

23 juillet

Prospective maladies rares 2050

[https://www.podcastics.com/podcast/episode/
prospective-maladies-rares-2050-377227/](https://www.podcastics.com/podcast/episode/prospective-maladies-rares-2050-377227/)**PODCAST 7 : Gilles Brabant**

24 septembre

Prospective maladies rares 2050

[https://www.podcastics.com/podcast/episode/
depistage-des-maladies-rares-384645/](https://www.podcastics.com/podcast/episode/depistage-des-maladies-rares-384645/)**PODCAST 8 : Maryse Leleu**

29 octobre

Associations de patients et recherche
dans les maladies rares[https://www.podcastics.com/podcast/
episode/associations-de-patients-et-recherche-
dans-les-maladies-rares-389689/](https://www.podcastics.com/podcast/episode/associations-de-patients-et-recherche-dans-les-maladies-rares-389689/)**PODCAST 9 : Xavier Broutin**

26 novembre

Maladies rares et génomique

[https://www.podcastics.com/podcast/episode/
medecine-genomique-et-maladies-rares-392916/](https://www.podcastics.com/podcast/episode/medecine-genomique-et-maladies-rares-392916/)

ÉLÉMENTS FINANCIERS 2025 (EN EUROS)

→ NOS PARTENAIRES GLOBAUX

L'Alliance bénéficie du soutien déterminant de **AFM TÉLÉTHON**
INNOVER POUR GUÉRIR



Et du soutien de



→ LE SOUTIEN SUR LES ACTIONS CIBLÉES

Journée Internationale des Maladies Rares : Sanofi, Takeda, Ipsen, UCB, Chiesi, Kyowa Kirin, Vertex, Amgen, Alexion, DGS

Congrès : Sanofi, Takeda, Pfizer, Ipsen, UCB, Chiesi, Kyowa Kirin, Sobi, DGS

Formations : Sanofi, Takeda, Pfizer, Ipsen, Chiesi, Sobi, DGS, FDVA

Rencontres régionales : Fondation Groupama, UCB, Fonds transmission et fraternité, Carsat Centre Val de Loire

Le soutien au fonctionnement : AFM-Téléthon, Fondation Groupama, Chu Dijon Bourgogne, dons, legs, assurance vie



→ **ÉLÉMENTS FINANCIERS 2025 (EN EUROS)**

Éléments	2022	2023	2024	2025
Fonds associatif	168 314	168 314	168 314	168 314
Report à nouveau	702 549	659 477	469 624	428 697
Résultat de l'exercice	- 43 071	- 189 853	- 40 926	- 142 675
Subvention d'équipement	9 200	-	-	-
Fonds propres	836 992	637 938	597 012	454 336

→ **RÉSULTAT COMPTABLE DE 2022 À 2025 (EN EUROS)**

Éléments	2022	2023	2024	2025
Résultat d'exploitation	- 45 346	- 195 475	- 44 089	- 145 560
Résultat financier	2 035	4 672	4 174	3 160
Résultat exceptionnel	439	1 601	- 661	-
Impôt	199	652	351	275
Résultat de l'exercice	- 43 071	- 189 854	- 40 927	- 142 675

Détails des charges d'exploitation

Cette année, l'association a baissé les frais de déplacements « organisations des événements en présentiel » de 10%.

Les frais de réception-buffet-cocktail ont baissé de 28% passant de 80k€ en 2024 à 58k€ en 2025.

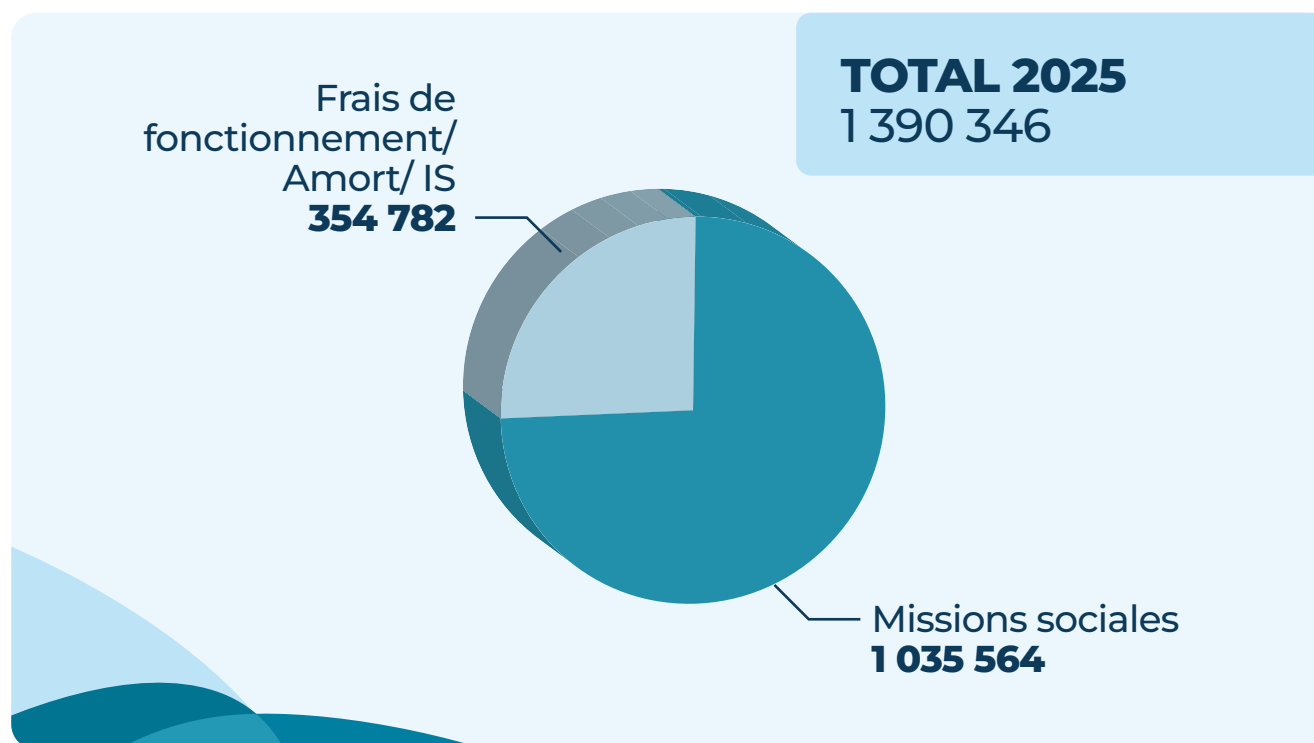
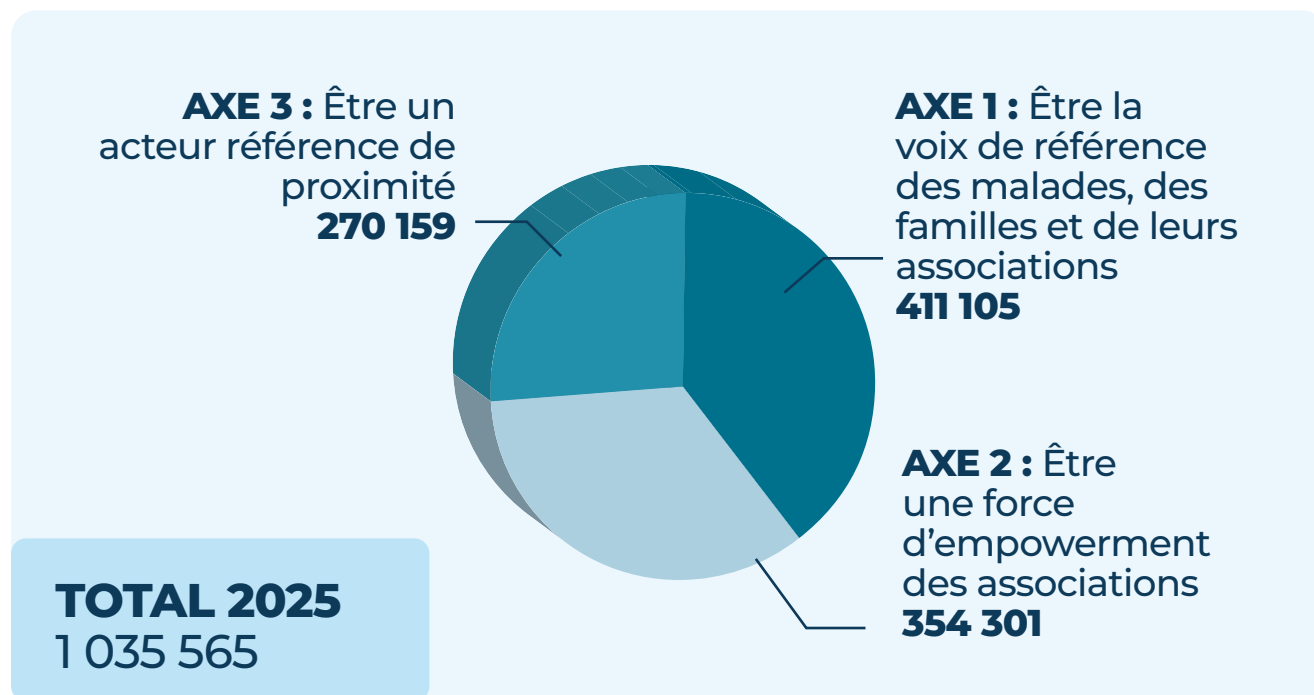
Néanmoins les frais d'hôtels ont augmenté de 21% liés à la hausse généralisée des prix.

Les impôts et taxes ont faiblement augmenté de 6k€, les salaires ont baissé de 31k€ et les charges sociales ont augmenté de 5k€.

Détail des produits d'exploitation

Le montant des subventions d'exploitation s'élève à : 59 200 €. Le montant des contributions volontaires est de 570 000 € dont AFM-Téléthon 550 000 €, FONDS TRANSMISSION ET FRATERNITE 15 000 € et CARSAT 5 000 €. L'association a conclu des contrats de parrainage en 2025 pour un montant de 134 775 €, avec les partenaires suivants : SANOFI : 25 000 €, SWEDISH ORPHAN : 3 000 €, VERTEX PHARMACEUTICALS : 10 000 €, KYOWA KIRIN : 15 000 €, ALEXION : 20 000 €, CHU DIJON 50 000 € CHIESI SAS 10 000 € et CONCEPTION ETUDES 1 775 €.

Pour 2025, le montant des cotisations s'élève à 29 826 € et selon le règlement comptable, seules les cotisations réglées sont comptabilisées.

→ **RÉPARTITION DES EMPLOIS 2025 (EN EUROS)**→ **RÉPARTITIONS DES MISSIONS SOCIALES PAR AXE (EN EUROS)**



AXE
7

Notre fonctionnement

.....

La vie des instances

L'Alliance a tenu son assemblée plénière le 4 juin en présence de plus de 150 associations membres.

À cette occasion, les élus de l'Alliance ont présenté le rapport d'activité et les perspectives de l'Alliance. Comme chaque année, un renouvellement par tiers du conseil national de l'Alliance a eu lieu.

À l'occasion de cette journée, l'Alliance maladies rares a également présenté son rapport d'activité 2024 à l'ensemble des membres et dessiner les perspectives de travail ambitieuses au service des malades et des associations pour les mois à venir, et pour lesquelles, le collectif aura besoin de l'ensemble de ses forces vives.



Conseil national de l'Alliance : de gauche à droite sur la photo

Jean-Philippe PLANÇON

Xavier BROUTIN

Alexandre HOYAU

Lara Chappell

Maryse LELEU

Miche RAGUET

Cécile FOJOLS GAUSSOT

Jean-François MALATERRE

Mado GILANTON

Paul-Antoine DE NEEF

Chantal DARSCH

Gilles BRABANT

Christelle CHEVALLIER

Maggy SURACE

Florence TALBI

Hélène BERRUE GAILLARD

Zakia BEGHAD

Christophe RISPAL

Association Française contre les Neuropathies Périphériques dysimmunitaires (AFNP)

Ligue Nationale Contre le Cancer (LNCC)

CMT France

Association Française du Syndrome d'Angelman

Ouvrir les yeux

AMSAO

Association Française Kippel-Feil

AFM-Téléthon

Association Apaiser S&C

Association Syndrome Moebius France

Association des Sclérodermiques de France

Fragile X France

Association Française du Syndrome de Gilles de la Tourette (AFSGT)

HTAP France

Association des Personnes de Petite Taille

Association Maladies du Foie depuis l'Enfance (AMFE)

Association Française des Syndromes d'Ehlers Danlos (A.F.S.E.D.)

Association Française contre l'Amylose

Absentes sur la photo

Emma DEL-REY

Florence BARRIÉ-VIDAL

Alain OLYMPIE

Association contre les maladies mitochondriales

Association Francophone des Glycogénoses (AFG)

Association AFA Crohn

Travaux du Bureau et du Conseil national de l'Alliance

Le bureau s'est réuni 6 fois en 2025 et le Conseil national a rassemblé ses conseillers à 4 reprises. Des formations ont été réalisées pour tous les nouveaux conseillers nationaux.

Les commissions et les groupes de travail

De manière plus opérationnelle, l'Alliance s'est appuyée en 2025 sur :

- Une commission adhésion et développement des associations
- Une commission région, afin de suivre et développer les nouvelles rencontres régionales des associations et des familles (douze journées programmées pour 2025), et le renforcement de l'Alliance pour la JIMR de 2025.

Des commissions plaidoyers ont été renforcées en 2025 pour suivre les combats maladies rares.

Les 4 commissions : Diagnostic, Recherche, Traitements et Parcours de vie réunissent une dizaine de personnes et ont pour principaux objectifs :

La création d'argumentaires et de notes de positions correspondant à leur périmètre d'action.

L'information et la formation pour faire monter en compétence les membres de l'Alliance, renforcer les capacités d'animation et de porte-parolat.

L'Alliance poursuit en 2025 ses travaux avec les réunions associatives InterFilières composées des associations membres des gouvernances des Filières qui agissent en première ligne sur les décisions et projets des 23 filières de santé maladies rares.

Équipe permanente

Au 30 avril 2026, l'équipe de l'Alliance est constituée de 11 salariés.



Paul GIMENÈS
Directeur général
pgimenes@maladiesrares.org



Aly BANGOURA
Responsable administration finances
abangoura@maladiesrares.org



Julien SCHOEVAERT
Responsable formations
jschoevaert@maladiesrares.org



Laura BENDAVID
Responsable actions régionales
lbendavid@maladiesrares.org



Robin BOUILLÉ
Responsable Enquêtes et Référent parcours de vie
rbouille@maladiesrares.org



Isabelle HUET SALVETAT
Responsable médicaments
ihuetsalvetat@maladiesrares.org



Valérie FOULON
Responsable affaires publiques et communication
vfoulon@maladiesrares.org



Manuela NEVÈS
Responsable adjointe vie associative
mneves@maladiesrares.org



Fanny CLAVIER
Responsable animation du réseau
fclavier@maladiesrares.org



Mathilde LEBRUN
Chargée de communication
mlebrun@maladiesrares.org



Clément PIMOUGUET
Responsable affaires médicales et scientifiques
cpimouguet@maladiesrares.org

7

Annexe 1

Les représentations 2025 de l'Alliance maladies rares dans les instances de santé publique

→ 1. AU SEIN DE LA PLATEFORME MALADIES RARES :

Organisme	Instances
Fondation maladies rares	Conseil d'administration Conseil scientifique (Appel à projet en sciences humaines et sociales)
Généthon	Assemblée Générale
Maladies Rares Info Services	Conseil d'administration
Eurordis	Conseil des alliances nationales

→ 2. AU SEIN DES INSTANCES DU MINISTÈRE EN CHARGE DE LA SANTÉ :

Organisme	Instances
Ministère en charge de la Santé	Comité stratégique (COMSTRAT) Comité opérationnel (COMOP) Comité de pilotage des Filières de Santé Maladies Rares (COPIL) Comité de suivi de labellisation des centres de référence (CSL) Comité de pilotage Axe1-PNMR4 Comité de pilotage Axe 2 –PNMR 4 Comité de pilotage Axe 3 –PNMR 4 Comité de pilotage Axe 4 –PNMR4
Banque nationale de données maladies rares	Comité de pilotage Comité scientifique

→ 3. RELATIVES À L'ACCÈS AU DIAGNOSTIC :

Comité National de Pilotage du Diagnostic / Néonatal / Commission Scientifique de Prospectives

Organisme	Instances
Plateformes de séquençage	Auragen SeqOIA
DEFIDIAG	Projet pilote du Plan France Médecine Génomique
Fédération de Génétique et Médecine Génomique	Comité Scientifique et Ethique pour la réutilisation des données produites par le PFMG2025 dans des projets de recherche
Agence de la Biomédecine	Conseil d'orientation GT « Médecine Génomique : du présent au futur» Pfembryon Gp de travail Données incidentes
PERIGENOMED Clinics 2	PGC2

→ **4. RELATIVES À LA RECHERCHE :**

Organisme	Instances
INSERM	Groupe de réflexion avec les associations de malades (GRAM)
Groupe Miroir JARDIN/ERDERA	
Imagine	Comité de déontologie

→ **5. RELATIVES AUX MÉDICAMENTS :**

Organisme	Instances
Haute Autorité de Santé (HAS)	Comité d'interface et de suivi HTA
Agence nationale de sécurité du médicament (ANSM)	Conseil d'administration Comité d'interface avec les associations (en cours) Comité scientifique permanent (CSP) pédiatrie de l'ANSM CIPS Comité pharmacopée
APHP groupe MIT	MIT
Réseau F-CRIN/CLEIO	

→ **6. RELATIVES AUX POLITIQUES DE SANTÉ PUBLIQUE :**

Organisme	Instances
France Assos Santé	Conseil d'administration Commission réseau Groupe médicament GT offre de soins
France Maladies Rares	Comité opérationnel

→ **7. RELATIVES AUX POLITIQUES DE HANDICAP :**

Organisme	Instances
Conseil national consultatif des personnes handicapées	Assemblée plénière et commissions thématiques Commission accessibilité
Collectif Handicaps	Assemblée générale

Alliance maladies rares Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot 75014 Paris
Tél. 01 56 53 53 47

f AllianceMaladiesRares

in alliance-maladies-rares

 alliance_maladies_rares

abangoura@maladiesrares.org
www.alliance-maladies-rares.org

À propos de l'Alliance maladies rares

L'Alliance maladies rares, association reconnue d'utilité publique, est un collectif de 240 associations de malades. Elle représente 3 millions de Français concernés par 7000 maladies rares. Ses missions principales sont de porter la voix des malades auprès des pouvoirs publics ; d'accompagner, de former et d'informer les associations de malades ; de sensibiliser les professionnels de santé et le grand public aux maladies rares.

**Alliance
maladies rares**

ASSOCIATIONS UNIES POUR VAINCRE

