



25 ans d'engagement de la Plateforme Maladies Rares :
de la reconnaissance d'une problématique de santé
publique au 4^e Plan national maladies rares,
les enjeux et défis actuels

DOSSIER DE PRESSE

17 février 2026

Les maladies rares se définissent par une prévalence inférieure à une personne sur 2000^[1]. On estime qu'il y en a de 6000 à 7000 et qu'elles concernent 3 millions de personnes en France, 30 millions en Europe. Certaines touchent plusieurs milliers de personnes en France, mais pour 85 % d'entre elles, moins de 10 personnes sont concernées en France. Majoritairement les maladies rares sont d'apparition pédiatriques mais d'autres peuvent apparaître à tout âge de la vie. Elles sont souvent invalidantes et mortelles. Tous les organes peuvent être concernés et les symptômes inhabituels ce qui rend les diagnostics parfois complexes. Pour leur grande majorité (72%), elles sont d'origine génétique. 95% d'entre elles ne disposent d'aucun traitement spécifique.

Pendant longtemps, les maladies rares ont cumulé tous les défis : inconnues du grand public, pas de reconnaissance des pouvoirs publics, méconnaissance des professionnels de santé, difficultés de diagnostic, absence de recherche et de solutions thérapeutiques. Pourtant, avec 5 à 6 % de la population concernée et le fait que personne n'échappe à la présence de mutations génétiques potentiellement pathologiques (10 à 100 pour chacun d'entre nous), aucune famille n'est à l'abri. Ainsi, **les maladies rares représentent un problème majeur de santé publique.**

C'est la mobilisation des associations de malades et de familles qui a permis l'émergence des maladies rares à partir du milieu des années 90, dans la suite des premiers Téléthon qui ont permis de faire connaître ces maladies auprès du grand public. Elles ont suscité et créé des acteurs majeurs de l'information, de la recherche et de la lutte contre les maladies rares. L'organisation de ces acteurs en force solidaire et collective symbolisée par la création à l'initiative de l'AFM-Téléthon de la plateforme Maladies rares **en 2001**, qui rassemble l'AFM-Téléthon, l'Alliance Maladies Rares, Eurordis, La Fondation Maladies Rares, Maladies Rares infos services, Orphanet. Cette mobilisation a permis la reconnaissance des maladies rares comme priorité de santé publique (Loi de santé publique de **2004**) et l'émergence de politiques publiques à travers le premier plan national maladies rares (**2004-2008**). Ce sont donc des personnes concernées, des citoyens impliqués, qui ont su transformer leur souffrance individuelle en énergie mobilisatrice pour un combat collectif contre l'ensemble des maladies rares. Elles ont, élaboré une vision et des stratégies, développé des organisations, construit des alliances avec le monde scientifique et le monde médical, fait connaître les maladies, interpellé les pouvoirs publics... et permis à la France d'être pionnière dans ce domaine.

Aujourd'hui, après trois Plans nationaux maladies rares et un 4^{ème} lancé en 2025, la prise en compte des maladies rares a fait de grands progrès grâce à la mise en place **des centres de références et compétences**, de **23 filières nationales de santé**, de la **Fondation Maladies Rares**, de la **Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)**, la plus importante base de données pour les maladies rares au monde (1,6 million de dossiers de patients concernés par près de 6000 maladies rares).

Des défis majeurs restent à relever notamment la prise en compte de la globalité des parcours des malades et la nécessité de construire des solutions permettant le développement de thérapeutiques pour des milliers de maladies rares sans modèle commercial.

^[1] Cette définition européenne a été fixée par le règlement (CE) 141/2000 du Parlement européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins



25 ans de mobilisation : l'Alliance maladies rares appelle à un nouvel élan

À l'occasion des 25 ans de la Plateforme Maladies Rares, l'Alliance Maladies Rares célèbre un quart de siècle d'engagement au service des personnes concernées par une maladie rare. Cet anniversaire est un temps de fierté collective. Il est aussi un moment de lucidité : si des progrès majeurs ont été accomplis, les fragilités persistent et appellent un nouvel élan.

Il y a 25 ans, les maladies rares étaient largement méconnues. Les familles étaient souvent livrées à elles-mêmes, confrontées à l'errance diagnostique, à l'absence de coordination des soins et à des besoins thérapeutiques massivement non satisfaits. Aucune politique publique structurée n'existait. Face à cette réalité, les associations ont refusé l'invisibilité et la résignation. Elles ont uni leurs forces pour transformer une multitude de situations individuelles en une cause collective.

De la mobilisation citoyenne à la reconnaissance institutionnelle

À la fin des années 1990, cette mobilisation, largement impulsée et structurée par les associations, franchit un cap décisif. Par leur engagement militant, leur capacité à documenter les besoins et à interpeller les pouvoirs publics, elles imposent progressivement la question des maladies rares dans le débat national. Les États généraux de la santé de 1999 reconnaissent alors ces pathologies comme un enjeu de santé publique.

Cette dynamique aboutit au lancement, en 2004, du premier Plan National Maladies Rares, mis en œuvre à partir de 2005.

Ce premier plan marque un tournant historique. Il crée les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) et pose les bases d'une organisation structurée. Aujourd'hui, plus de 600 centres experts sont labellisés sur le territoire, appuyés par près de 1 700 Centres de Compétence assurant un suivi de proximité. Les plans suivants ont consolidé cette architecture avec la structuration de 23 Filières de Santé Maladies Rares, le déploiement des Plateformes d'Expertise Maladies Rares et la mise en place de la Banque Nationale de Données Maladies Rares, levier stratégique pour la recherche et l'innovation.

La force du modèle français tient à sa méthode : la co-construction. Professionnels de santé, chercheurs, institutions et associations de patients ont élaboré ensemble des politiques publiques ambitieuses. Dans cette histoire collective, le rôle de l'AFM-Téléthon est majeur : en donnant une visibilité nationale et internationale à la cause grâce au Téléthon, elle a mobilisé la société tout entière et soutenu massivement la recherche.

Un modèle structuré, des défis persistants

Individuellement rares mais collectivement fréquentes, les maladies rares concernent près de 3 millions de personnes en France. Pour beaucoup, le parcours reste semé d'obstacles : errance diagnostique prolongée, impasses médicales, inégalités territoriales d'accès à l'expertise, ruptures entre les différents temps du parcours de soins et de vie.

Face à ces réalités, l'Alliance ne se contente pas d'alerter : elle agit et propose. Elle fédère aujourd'hui plus de 240 associations, renforce leurs capacités par la formation et la mise en réseau, et participe activement à la co-construction et au suivi des Plans Nationaux Maladies Rares afin que l'expertise des personnes concernées soit pleinement intégrée aux décisions publiques.

Mettre fin à l'errance diagnostique : une priorité absolue

Mettre fin à l'errance et aux impasses diagnostiques reste une priorité absolue. L'Alliance appelle à une meilleure coordination des centres experts, à un renforcement effectif du lien ville-hôpital et à des dispositifs d'appui clairement identifiés. Chaque jour d'errance représente une perte de chance ; chaque impasse diagnostique constitue une injustice.

Faire du dépistage un droit tout au long de la vie

Pour les personnes concernées par une maladie rare, le temps est décisif. Le dépistage doit devenir un véritable levier d'équité à tous les âges de la vie.

En matière de dépistage néonatal, l'Alliance plaide pour sécuriser l'acheminement des buvards, (qui permettent par l'analyse de quelques gouttes de sang, de dépister précocement et d'agir sur certaines maladies rares), harmoniser les pratiques sur l'ensemble du territoire, étendre progressivement et de manière encadrée le nombre de maladies dépistées, renforcer l'information claire et compréhensible des familles et structurer un accompagnement coordonné après détection. Un diagnostic sans accompagnement laisse les parents seuls face à l'angoisse. Une campagne nationale de sensibilisation est à cet égard indispensable pour garantir égalité d'accès, compréhension et confiance.

Le dépistage pédiatrique, aujourd'hui inexistant, doit être construit en concertation avec les sociétés savantes dont la Société Française de Pédiatrie, et les Filières de Santé Maladies Rares afin d'éviter des années d'errance. Cela implique l'identification des pathologies éligibles, la mise en place d'un dispositif fonctionnel et évalué, la création d'un parcours post-détection structuré, le renforcement du rôle de la médecine scolaire comme acteur clé du repérage précoce des signes d'alerte, ainsi que la mise en place de consultations dédiées, reconnues et rémunérées, permettant une évaluation spécialisée rapide.

Mais l'équité impose d'aller plus loin. De nombreuses maladies rares se révèlent à l'adolescence ou à l'âge adulte. Les adultes en errance diagnostique ne doivent pas rester les angles morts des politiques de santé. Une stratégie globale d'identification précoce des signes d'alerte doit être intégrée à la médecine de ville, aux parcours hospitaliers et aux consultations spécialisées, avec des points d'entrée clairement identifiés et des consultations dédiées d'orientation diagnostique.

Garantir un repérage précoce à chaque étape de la vie, c'est offrir à chaque personne un accès rapide à l'expertise adaptée et réduire durablement les pertes de chance évitables.

Accélérer la médecine génomique pour la rendre accessible à tous

L'Alliance appelle à un nouveau Plan France Médecine Génomique, à un financement pérenne du séquençage complet, à une simplification des procédures et à un renforcement des moyens humains. La génomique doit devenir une réalité accessible, et non une promesse réservée à quelques-uns.

Garantir un accès effectif aux traitements

Près de 95 % des maladies rares ne disposent toujours d'aucun traitement curatif. L'Alliance demande un engagement public résolu pour soutenir le développement de nouvelles thérapies, sécuriser l'accès aux traitements disponibles et garantir des prix justes et soutenables.

Renforcer la démocratie sanitaire

Les 240 associations maladies rares ne sont pas des acteurs périphériques : elles contribuent à la recherche, à l'expertise et à l'amélioration des parcours. Leur place dans la gouvernance des centres et des filières doit être consolidée, et leurs missions d'intérêt général reconnues à la hauteur des enjeux.

Un cap clair pour les 25 prochaines années

Coordonner les expertises, sécuriser et élargir le dépistage, accélérer l'innovation, garantir l'accès aux traitements et renforcer la démocratie sanitaire : tel est le cap.

La conviction de l'Alliance Maladies Rares est claire : la rareté ne doit jamais être synonyme d'inégalité. Forte de 25 ans de mobilisation, elle continuera d'être une force militante, exigeante et constructive pour garantir à chaque personne malade un diagnostic rapide, un parcours lisible et un accès équitable aux innovations qui sauvent et prolongent des vies.

Mais cette ambition ne peut s'inscrire que dans une vision durable : il est désormais temps d'engager une stratégie de long terme pour les maladies rares, à l'image de celle déployée dans d'autres domaines de la santé.



Le rôle déterminant du Téléthon français dans le combat contre les maladies rares

Au début des années 80, en France, les maladies rares n'existaient pas. Plus précisément, les malades étaient aussi nombreux qu'aujourd'hui mais ils se débattaient dans un néant politique, scientifique et médical, le concept de maladie rare n'existait pas.

C'est au sortir des premiers Téléthon, à partir de 1987, que tout a changé. La mise en lumière à la télévision publique de familles concernées par des maladies rares a fait émerger une incroyable mobilisation populaire pour les soutenir. Une multitude de témoignages nous est parvenus et il est vite apparu qu'un grand nombre de personnes touchées par des maladies très différentes partageaient les mêmes problématiques : absence de recherche, méconnaissance du corps médical, errance diagnostique, non reconnaissance... Il était évident qu'il s'agissait d'un problème de santé publique et que nous pouvions agir en développant des outils communs et en portant un combat collectif. C'est ainsi que l'AFM-Téléthon, notre association de malades et parents de malades concernés par des maladies rares neuromusculaires, a fait le choix d'une stratégie d'intérêt général guidée par l'innovation.

Grâce au Téléthon, dès les années 90, nous avons investi massivement dans la génétique et le développement des thérapies géniques et cellulaires. Nous avons ainsi créé nos propres laboratoires, notamment Généthon qui a réalisé les cartes du génome humain offertes à la communauté scientifique internationale. Ces cartes ont permis d'accélérer la découverte des gènes responsables de maladies et d'ouvrir la voie d'une révolution médicale, du diagnostic aux thérapies. Nous avons, depuis lors, construit un écosystème unique, de la recherche fondamentale à l'industrialisation des thérapies innovantes, qui a placé la France à la pointe de l'innovation thérapeutique.

En parallèle, pour faire émerger l'enjeu de santé publique des maladies rares, nous avons soutenu la création de nouveaux acteurs : Allogènes en 1995, devenu Maladies rares info services, pour répondre aux besoins d'information des malades ; Eurordis, fédération européenne créée en 1997 afin d'obtenir un règlement européen sur les médicaments orphelins ; Orphanet qui diffuse à grande échelle l'information sur les maladies rares ; l'Alliance Maladies Rares en 2000 et, en 2002, le GIS-Institut des maladies rares, devenu la Fondation maladies rares. En 2001, ces acteurs se regroupent au sein de la Plateforme Maladies Rares afin d'accroître les synergies et obtenir une reconnaissance politique. En 2004, le plaidoyer collectif porte ses fruits et la loi de santé publique retient les maladies rares comme l'une des cinq priorités devant faire l'objet d'un Plan national. Un premier plan voit le jour et sa mesure phare, la labellisation des centres de référence, va durablement transformer le système de santé. **Sans la générosité des donateurs du Téléthon, sans les choix stratégiques que notre association a fait, la création de cet écosystème pionnier en Europe et le lancement de quatre plans nationaux successifs n'auraient pas été possibles.**

Aujourd'hui, alors que nous préparons le 40^{ème} Téléthon (4 et 5 décembre prochain), la révolution médicale que nous avons impulsée se traduit par des vies sauvées et des destins changés. Pour des maladies du système immunitaire, du sang, de la vision, du cerveau, du foie, des muscles... des thérapies innovantes ont émergé. Nous avons montré que vaincre des maladies dites incurables était possible. Mais 95 % d'entre elles restent sans traitement curatif. **Accélérer le développement de thérapeutiques pour toutes les maladies rares, quelles que soient leur rareté et leur**

complexité, c'est le défi majeur aujourd'hui. Il est urgent de créer un dispositif financier innovant permettant de développer des traitements pour les maladies sans modèle commercial et la France qui a été pionnière dans sa politique publique pour les maladies rares doit prendre l'initiative. Nous le devons à tous ceux qui se mobilisent à nos côtés depuis tant d'années comme aux 3 millions de nos concitoyens concernés par une maladie rare dans notre pays.

**Laurence Tiennot-Herment,
Présidente de l'AFM-Téléthon**



25 ans d'action : **EURORDIS et la France au cœur des avancées européennes**

Depuis 25 ans, EURORDIS – Rare Diseases Europe agit pour faire reconnaître les maladies rares comme une priorité de santé publique. Fondée en France et issue d'une forte mobilisation de la société civile, en particulier de l'AFM-Téléthon, l'organisation est passée d'un mouvement porté par les patients à un partenaire stratégique des institutions européennes et internationales. Sa mission est de veiller à ce que l'expérience vécue par les millions de personnes concernées en Europe soit pleinement intégrée aux décisions politiques.

Un héritage législatif et structurel

Une étape décisive a été franchie en 2000 avec l'adoption du Règlement européen sur les médicaments orphelins. En étroite collaboration avec ses partenaires français, EURORDIS a contribué à mettre en place une procédure centralisée de désignation et des mesures incitatives qui ont profondément transformé la recherche et le développement de traitements. Cette dynamique a ensuite conduit à l'adoption d'autres textes majeurs – le Règlement pédiatrique (2006), le Règlement sur les médicaments de thérapie innovante (2007) et la Directive sur les soins de santé transfrontaliers (2011) – renforçant l'accès à l'innovation pour tous.

Les années 2008–2009 ont marqué un tournant avec la reconnaissance formelle des maladies rares comme priorité de l'Union européenne. La France a alors joué un rôle pionnier en démontrant, à travers ses Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR), les bénéfices concrets de politiques structurées de long terme. Ces avancées ont posé les bases d'une action européenne coordonnée, conduisant en 2017 au lancement des Réseaux européens de référence (ERN). Ces réseaux, auxquels la France contribue largement, relient les centres d'expertise au-delà des frontières afin d'améliorer la prise en charge des pathologies complexes.

La Journée des maladies rares, un mouvement mondial

En 2008, EURORDIS et son Conseil des alliances nationales ont lancé la première campagne européenne de la Journée des maladies rares. Dès 2009, l'initiative a dépassé le cadre européen pour devenir un mouvement véritablement mondial. Aujourd'hui, 1 400 organisations sur tous les continents y participent à travers des événements, des illuminations de bâtiments, des conférences et des actions de sensibilisation en ligne.

Cette mobilisation a également permis de porter la voix des patients au plus haut niveau international. Par la coordination de la Journée des maladies rares, EURORDIS a contribué à l'adoption, en décembre 2021, d'une résolution historique des Nations unies sur les défis rencontrés par les personnes vivant avec une maladie rare.

Outils de plaidoyer et vision prospective

Le plaidoyer d'EURORDIS s'appuie sur des données robustes et l'expertise des patients. Le Rare Barometer recueille leur voix, tandis que l'EURORDIS Open Academy renforce les capacités des représentants engagés dans l'élaboration des politiques. En 2021, l'étude *Rare 2030* a défini une vision stratégique pour renouveler le cadre politique européen.

2025–2026 : Vers un Plan d'action européen

Fin 2025, la politique européenne a franchi une nouvelle étape avec l'accord sur la révision de la législation pharmaceutique et la reconnaissance des maladies rares comme domaine stratégique dans le « EU Biotech Act I » et la Stratégie européenne pour les sciences de la vie. En décembre 2025, une réunion de haut niveau soutenue par la France a appelé à l'adoption d'un Plan d'action européen. Pour traduire ces engagements en actions, EURORDIS prépare un « Blueprint for Rare Diseases », qui sera présenté lors de l'ECRD 2026 à Prague. Après 25 ans de progrès, l'objectif demeure inchangé : construire un cadre ambitieux et inclusif pour qu'aucun patient ne soit laissé de côté.



Maladies Rares Info Services

25 ans d'existence au service

des personnes concernées par une maladie rare

Ecoute – Information - Orientation

En 1995, l'Association française contre les myopathies (AFM) créait Allo-Gènes, le Centre national d'informations sur les Maladies génétiques rares. En 2001, ce service devient Maladies Rares Info Services ; au cœur de sa mission se trouvent l'écoute et le soutien des personnes concernées par une maladie rare. Durant ces 25 ans, le service a évolué et s'est enrichi, selon les besoins et au grès de l'évolution de l'écosystème maladies rares, mais toujours en cohérence avec son ADN et ses valeurs d'humanité et de solidarité.

Création de Maladies Rares Info Services en 2001, un acte précurseur

Il y a 25 ans, les malades et leurs familles étaient dans un immense isolement, sans repères sur les maladies rares ni sur les parcours de soins possibles, sans compter les errances diagnostiques dramatiques ; les centres experts maladies rares (centre de référence et compétence) n'existaient pas. Maladies Rares Info Services a ainsi vu le jour, sous l'impulsion des associations de malades (l'AFM-Téléthon, Eurordis et l'Alliance maladies rares), avant même les Plan nationaux, afin d'apporter aux personnes touchées par une maladie rare des éléments essentiels : une écoute bienveillante, un soutien et des informations sur la maladie qui les concerne.

Du 1^{er} au 4^{ème} plan, Maladies Rares Info Services étoffe ses services et reste un repère national essentiel

Les quatre Plans nationaux maladies rares ont successivement organisé l'offre de soins nationale et sur les territoires, amélioré le diagnostic et les parcours de soins, et soutenu la recherche et l'innovation thérapeutique. L'élargissement progressif du nombre d'acteurs et de dispositifs a permis de grandes avancées mais aussi soulevé des enjeux de lisibilité, de coordination, d'information des personnes malades. Maladies Rares Info Services, en coordination avec les Filières de santé maladies rares, les centres experts puis les Plateformes d'expertises maladies rares, a ainsi endossé un rôle de plus en plus significatif en matière d'orientation nationale face à l'errance diagnostique, au besoin de suivi expert et aux questions médico-sociales, que ce soit auprès des malades, proches ou des professionnels.

Par ailleurs, Maladies Rares Info Services, gardant à cœur sa mission d'écoute et de soutien auprès des personnes malades et de leurs proches, a déployé de nouveaux outils et services d'information et de pair-aidance, permettant notamment la mise en relation entre personnes concernées par une même maladie rare et l'accessibilité à des informations médico-sociales.

Ainsi en 2014 naît le Forum Maladies Rares Info Services, qui réunit la communauté maladies rares. En 2019, le site internet d'informations sur les enjeux médico-sociaux « Parcours santé et vie » est lancé. En 2023, le numéro d'appel devient Numéro Vert 0 800 40 40 43 (gratuit). En 2024, le site internet de prise de contact par email est modernisé et enrichi d'un contenu informatif de premier niveau ainsi que d'une possible prise de rendez-vous téléphonique.

Hélène Berruë-Gaillard, Présidente de Maladies Rares Info Services souligne : « *Le service s'est imposé comme un point d'entrée fiable, indépendant, accessible et humain. Connecté aux*

dispositifs experts, Maladies Rares Info Services joue un rôle national transversal et complémentaire au sein de l'écosystème. »

Elle poursuit « Nombre de personnes malades se trouvent et se trouveront démunies et isolées par la violence de l'annonce d'une maladie rare et par la complexité de vivre avec. A toutes ces personnes, on dit : Non, vous n'êtes pas seules. Nous sommes à votre écoute, pour vous aider au mieux, pour vous soutenir et guider. » Elle complète « La force de Maladies Rares Info Services est unique, elle repose sur une expertise d'écoute et d'information construite depuis 25 ans, une capacité constante à évoluer avec l'écosystème et les usages, une équipe professionnelle et attentive ; mais aussi sur un conseil d'administration principalement composé d'associations de personnes malades qui connaissent les besoins et attentes. »

Les enjeux actuels

Si les Plans nationaux maladies rares et la mobilisation associative ont indéniablement permis des avancées, la majorité des maladies sont des maladies ultra-rares, renforçant ainsi l'isolement du malade et de sa famille ; de plus 30 % des personnes suivies demeurent sans diagnostic malgré une prise en charge au sein d'un centre de référence maladies rares. Hélène Berruë -Gaillard précise : *« les sollicitations reçues par Maladies Rares Info Services rappellent la persistance de certaines difficultés : l'errance diagnostique et le manque de culture du doute chez certains professionnels, l'isolement et l'âpreté de vivre avec une maladie peu ou pas connue, parfois peu visible mais souvent fortement invalidante, le manque d'information sur les ressources existantes, les lourdeurs administratives des services mdph, le manque de médecin traitant, ou encore le manque de traitement et de recherche. »*

Les chiffres clefs Maladies Rares Info Services

- 70 300 aides fournies sur ces 15 dernières années.
- 3930 sollicitations individuelles en 2025 (+ 4% vs 2024), 56% par téléphone.
- Les demandes concernent environ 760 maladies rares chaque année
- 26% des personnes n'ont pas de diagnostic ou sont en attente
- 91% des sollicitants sont des malades et aidants, 9% des associations et professionnels.
- Les motifs de sollicitation : 45% une information sur la maladie, 30% une orientation médicale, 14% du soutien, 9% une information médico-sociale ou juridique.
- En 2025, le Service a effectué près de 1280 orientations vers des centres experts maladies rares
- Un taux de satisfaction de 91% (étude sur près de 350 personnes).
- Les sites internet ont cumulé en 2025 : 345 000 utilisateurs actifs.
- Le Forum Maladies Rares Info Services compte plus de 14500 inscrits, avec 1500 nouvelles inscriptions chaque année et plus de 620 forums de discussion, comprenant plus de 2100 sujets.

A PROPOS

Maladies Rares Info Services est le service national d'écoute, d'information et d'orientation spécialisé dans les maladies rares, pour toutes les personnes concernées : malades, aidants ou professionnels de santé. Il est composé de 3 chargées d'écoute et d'information et d'un médecin responsable de l'information. Le service met à disposition de chacun :

- Un site d'information générale grand public : <https://www.maladiesraresinfo.org/>
- Un site d'information médico-sociale : [Maladies Rares : un cap pour chacun](#)
- Un forum d'échanges / pair-aidance : [Le Forum maladies rares - Page d'accueil](#)
- Une ligne téléphonique : 0 800 40 40 43 (gratuit), avec un outil de prise de rendez-vous téléphonique https://calendly.com/info-services-maladiesraresinfo/prise_de_rendez-vous
- Un formulaire de contact en ligne : [Contacter Maladies Rares Info Services par e-mail](#)

L'association Maladies Rares Info Services qui assure le service éponyme fonctionne grâce au soutien du Ministère de la santé et de l'accès aux soins et de l'AFM-Téléthon. Son conseil d'administration est composé majoritairement d'associations de personnes malades mais aussi de personnalités qualifiées dans les maladies rares.

Contact presse : Agnès Le Dréau : 01 56 53 81 30 – aledreau@maladiesraresinfo.org



Transformer le quotidien des familles concernées par les maladies rares

Orphanet - INSERM, US14

Orphanet – *Know the Rare for Better Care*

Orphanet est une ressource unique, rassemblant et améliorant la connaissance sur plus de 6500 maladies rares, afin de faciliter et améliorer le diagnostic, le soin et le traitement des patients atteints. La base de connaissances Orphanet fournit des informations de haute qualité sur les maladies rares et les médicaments orphelins : un site multilingue www.orpha.net, libre d'accès et consulté par 16 millions utilisateurs par an, permet le même accès à la connaissance pour toutes les parties prenantes. Orphanet développe également la nomenclature Orphanet des maladies rares (ORPHAcodes), essentielle à l'amélioration de la visibilité des maladies rares dans les systèmes d'information de santé et de recherche.

Orphanet a été créé en France par l'**INSERM** (Institut national de la santé et de la recherche médicale) en 1997. Cette initiative est devenue un effort européen à partir de l'an 2000, soutenue par la Commission européenne : Orphanet s'est progressivement transformé en un réseau de 40 pays, répartis en Europe et à travers le monde. Grâce au soutien politique national et européen, Orphanet et son réseau fleurissent à l'internationale depuis 29 ans: ses pays membres contribuent à la base de connaissances, notamment le répertoire de ressources spécialisées dans les maladies rares au niveau national, et la traduction du site et ses contenus en 9 langues, facilitant ainsi l'accès aux informations pour le plus grand nombre. Ses équipes nationales accompagnent localement l'adoption des [ORPHAcodes](#) et assurent la lisibilité des dispositifs de soin dans leurs pays. La coordination du réseau ainsi que l'équipe française se situe à la Plateforme Maladies Rares à l'INSERM US14.

Orphanet au sein de la Plateforme Maladies Rares

En 2001, Orphanet s'est joint aux autres acteurs clés du champ des maladies rares en France au sein de la Plateforme Maladies Rares. Depuis 25 ans, la Plateforme rassemble des compétences, crée des synergies et fait avancer la politique française et européenne pour les personnes vivant avec des maladies rares. Au sein de cette Plateforme, Orphanet et Maladies Rares Info Services agissent comme pôle d'information national grâce à deux services complémentaires – Orphanet fournissant une base de données qui structure et qualifie la connaissance sur les maladies rares, et Maladies Rares Info Services fournissant une écoute et orientation personnalisée au plus près des patients et leurs familles. Pendant ces 25 ans le paysage, les politiques et les enjeux ont évolué, et Orphanet a su évoluer également pour relever le défi des besoins de la communauté. A l'aube des 30 ans d'Orphanet, qu'on fêtera l'année prochaine, voici nos réalisations clés pour améliorer l'information et la prise en charge des personnes vivant avec une maladie rare en France, et au-delà.

La nomenclature Orphanet – rendre visible les maladies rares

Orphanet développe et maintient la seule nomenclature spécifique des maladies rares (ORPHAcodes), autour de laquelle toute la base de connaissances Orphanet est structurée. Grâce aux codes uniques assignés aux maladies rares, les patients gagnent en visibilité dans des systèmes informatisés de santé et recherche : ces données sont rendues interopérables facilitant

ainsi la recherche, l'organisation des soins, et l'allocation des moyens. En France, la codification avec des ORPHAcodes des données de la Banque nationale de données maladies rares (BNDMR) rend possible des études pour mieux comprendre les maladies rares et les parcours patients, avec objectif final une amélioration de la prise en charge des patients. Au niveau européen, l'adoption de la nomenclature Orphanet dans les systèmes d'information en santé et des registres nationaux maladies rares avance d'année en année, ouvrant ainsi de nouveaux horizons de recherche. Au-delà de l'Europe, l'Assemblée mondiale de la santé a appelé à ses pays membres à soutenir l'implémentation des ORPHAcodes pour permettre une meilleure visibilité des patients dans des systèmes d'information.

Fournir des informations de qualité, validées par des experts

A l'ère où le 'contenu' sans valeur et peu fiable prolifère, Orphanet assure la qualité de ses informations, dont l'[encyclopédie](#) des maladies rares, grâce aux procédures de validation experte. Nos textes et données sont co-construits avec des experts du monde entier et/ou basés sur les dernières publications scientifiques. Nous donnons accès aux ressources textuelles (guides de bonne pratique clinique, [conduite à tenir en cas d'urgence](#), ressources pour des patients, informations sur le [dépistage néonatal](#)) qui sont évaluées pour leur qualité, pour que nos utilisateurs soient certains d'accéder à une information de qualité et à jour. Nous produisons également chaque année une guide '[Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations](#)' afin améliorer la lisibilité des dispositifs, et de guider les patients et leurs familles dans leurs démarches. Nous publions également tous les deux semaines, avec le concours de l'AFM-Téléthon, une lettre d'information – [OrphaNews France](#) – afin d'informer la communauté des dernières actualités politiques et scientifiques dans le domaine des maladies rares.

Un répertoire des ressources et services expertes en France, et en Europe

Orphanet a développé au fil des années un répertoire des ressources expertes qui donne de la visibilité aux services spécialisés en France et en Europe, rendant ainsi lisible le maillage de services dédiés aux maladies rares pour les patients et pour les acteurs concernés. Au fil des années, le type et nombre des ressources et des pays couverts augmente : aujourd'hui plus de 25 800+ professionnels y sont répertoriés, 8 500+ [centres expertes](#), 2 800+ [associations de patients](#), 31 700+ [tests diagnostiques](#). A cela s'ajoute notre base de médicaments orphelins et désignations orphelines, de [projets de recherche](#) et d'[essais cliniques](#) en cours. Ces informations, indexées chacune avec la maladie/les maladies concernée(s), permette une meilleure information et orientation des patients et leurs familles, et les aide à trouver des associations de patients afin de rompre l'isolement, et recevoir le soutien nécessaire dans leur parcours.

FOCUS : Réduire l'errance diagnostique - RDK : Rare Disease Knowledge

En 2023, Orphanet s'est associé avec Tekkare, acteur français privé de la Data Science, afin de co-développer RDK : Rare Diseases Knowledge <https://www.asweknow.com/rdk>, outil d'orientation qui vise à réduire l'errance diagnostique grâce à la puissance des données de la base Orphanet. L'outil RDK permet à tout professionnel de santé d'identifier le centre d'expertise vers où orienter son patient en cas de suspicion d'une maladie rare, grâce à la saisie des signes et symptômes du patient, réduisant ainsi le temps avant une prise en charge adaptée.



La recherche dans les maladies rares : 14 ans d'accélération au service de 3 millions de personnes

Ces dernières années, la recherche a permis des avancées spectaculaires dans plusieurs maladies rares : dans la mucoviscidose, de nouvelles thérapies ciblant la protéine CFTR ont transformé le quotidien de nombreux patients ; dans l'amyotrophie spinale infantile, des traitements de thérapie génique ou antisens ont profondément modifié le pronostic vital et fonctionnel des enfants. Des progrès majeurs ont également été obtenus dans l'amylose à transthyrétine, certains cas de cécité d'origine génétique, l'hémophilie et la bêta-thalassémie, plusieurs déficits immunitaires ou encore l'hypercholestérolémie familiale, où des biothérapies et approches innovantes réduisent très significativement les risques et améliorent la qualité de vie. Ces réussites, longtemps inimaginables, montrent que lorsqu'on donne à la recherche les moyens d'avancer, des ruptures thérapeutiques sont possibles.

Une réponse collective à une urgence portée par les patients

En 2012, au cœur de la Plateforme Maladies Rares, les associations de patients, aux côtés des chercheurs et des soignants, décident de créer ensemble un outil entièrement dédié à la recherche. De cette alliance entre l'Alliance Maladies Rares, l'AFM-Téléthon, la Conférence des présidents d'université, l'Inserm et la Conférence des directeurs de CHU naît la Fondation Maladies Rares, fondation de coopération scientifique au service d'une conviction forte : ce sont les patients et leurs associations qui impulsent et orientent les avancées.

Cette ambition s'inscrit dans un contexte d'urgence : aujourd'hui encore, 95% des maladies rares ne disposent d'aucun traitement curatif et l'errance diagnostique se compte souvent en années. La Fondation s'est construite précisément pour répondre à cette urgence, en plaçant la voix des patients au centre : soutenir une recherche d'excellence, raccourcir le temps du diagnostic, faire émerger de nouvelles options thérapeutiques et améliorer concrètement la qualité de vie des patients, de leurs familles et de leurs aidants.

Depuis 2012, cette stratégie s'est traduite par des résultats tangibles : plus de 20 M€ ont été attribués à la recherche, permettant de financer 688 projets portés par des équipes partout en France. Plus de 100 nouveaux gènes responsables de maladies rares ont été identifiés et plus de 100 pistes thérapeutiques détectées, donnant enfin des explications et des perspectives là où il n'y en avait pas.

Les associations de patients au cœur des leviers de la Fondation

Parce que les associations de patients sont souvent les premières à identifier les besoins non couverts, la Fondation a fait de leur accompagnement un axe stratégique. Depuis 2019, la Fondation Maladies Rares a soutenu plus de 200 associations de patients dans la définition de leur stratégie de recherche, la mise en place d'appels à projets conjoints et la vulgarisation des

résultats, grâce à un accompagnement structuré : état des lieux des besoins, feuille de route, mise en lien avec des experts, coordination et suivi de projets. Cet appui bénévole renforce leur crédibilité et leur capacité à dialoguer avec les médecins, les chercheurs et les financeurs.

Pour transformer ces priorités en actions, la Fondation a développé des dispositifs ciblés. Chaque année, des appels à projets thématiques (génomique et séquençage à haut débit, modèles de maladies, criblage de molécules, études translationnelles, sciences humaines et sociales, santé numérique) donnent aux équipes les moyens d'explorer les questions portées par les patients et leurs représentants. Avec le Club « Proof of Concept » (POC), la Fondation crée un espace de rencontre entre équipes académiques, industriels, fonds et start-up studios afin de transformer des résultats prometteurs en innovations diagnostiques ou thérapeutiques accessibles aux patients.

La transmission des connaissances est un autre levier au service de cette dynamique. Cinq séries de cours en ligne ouverts à tous ont déjà formé plus de 12 000 participants issus de 165 pays, diffusant l'expertise sur les maladies rares bien au-delà de nos frontières et offrant aussi aux associations des outils pour mieux comprendre et s'approprier la recherche. La Fondation joue un rôle clé dans l'European Joint Programme on Rare Diseases (EJP-RD), l'European Rare Disease Research Alliance (ERDERA) et d'autres projets européens, et accueille le secrétariat scientifique de l'International Rare Disease Research Consortium (IRDiRC), contribuant à structurer une recherche qui intègre de plus en plus la participation des patients à chaque étape.

Des ambitions renforcées, avec les patients comme boussole

Forte de ces bases, la Fondation porte désormais de nouvelles ambitions, toujours guidées par les priorités exprimées par les personnes concernées. Elle veut d'abord accélérer encore l'accès au diagnostic, pour que chaque patient puisse obtenir une réponse dans un délai compatible avec les décisions médicales et les adaptations de vie. Elle souhaite aussi soutenir davantage des projets à fort potentiel thérapeutique dans lesquels des patients partenaires sont pleinement impliqués, de la définition des priorités à la conduite des études, afin que les futurs traitements répondent au mieux à leurs besoins réels. Enfin, elle entend développer davantage la recherche sur la qualité de vie, les parcours de soins et les inégalités, afin que chaque progrès scientifique se traduise par un mieux-vivre au quotidien.

Ces développements se feront en synergie étroite avec les associations de patients et avec les services publics, en particulier dans le cadre du Plan National Maladies Rares 4 (PNMR4). Au cœur de cette action, chaque euro compte : 88% du budget global de la Fondation sont consacrés directement à la recherche et à l'accompagnement. De plus, dans les partenariats avec les associations, 100% des fonds collectés sont reversés aux équipes de recherche académiques et médicales.

communication@fondation-maladiesrares.com