

# rare 2021

Les rencontres des maladies rares

14 & 15 OCTOBRE 2021

## LE PROGRAMME

CONGRÈS DIGITAL PLACÉ SOUS LE HAUT PATRONAGE

Mme Frédérique Vidal, ministre de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation

M Olivier Véran, ministre des Solidarités et de la Santé



**MINISTÈRE  
DES SOLIDARITÉS  
ET DE LA SANTÉ**

*Liberté  
Égalité  
Fraternité*



**MINISTÈRE  
DE L'ENSEIGNEMENT  
SUPÉRIEUR,  
DE LA RECHERCHE  
ET DE L'INNOVATION**

*Liberté  
Égalité  
Fraternité*

Évènement initié par

**EUROBIOMED**



**FONDATION  
Maladies Rares**



# Le programme

Retrouvez les fonctions et biographies des intervenants sur le site web du Congrès : <https://rareparis.com/programme>

## Jeudi 14 Octobre

**9h00 Ouverture par le Comité d'organisation du Congrès**

**9h15 Introduction**

- *Philippe Berta*

**9h30 Session I. Présidence française de l'Union européenne**

- *Yann Le Cam*

**10h00 Session II. Quelles perspectives pour le PNMR3 ?**

- *Anne-Sophie Lapointe*
- *Anne Paoletti*

**10h30 Session III. Quelles avancées du diagnostic ?**

Modération : *David Geneviève*

- *Shahram Attarian* : Observatoire du Diagnostic
- *Christel Thauvin* : Plan France Médecine Génomique 2025 - Avancement, actualités et prospective
- *Catherine NGuyen* : Appel à Projets Inserm 2020-21 - Impasses diagnostiques et futur AAP

**11h15 Table Ronde**

*Shahram Attarian, Christian Cottet, Catherine N'Guyen, Christel Thauvin*

**12h00 Pause déjeuner / Session e-posters (avec les porteurs en direct)**

**13h15 Session IV. De l'ADN à l'ARN : quelles innovations thérapeutiques pour les maladies rares ?**

Modération : *Marc Humbert*

- *Marianne de Montalembert* : De l'ADN à l'ARN : quelles innovations pour la drépanocytose ?
- *Dirk VanderMijnsbrugge* : ARNm : quel futur dans les maladies rares ?
- *Frédéric Revah* : Traitements de thérapie génique pour les maladies rares : avancées et perspectives
- *Andoni Echaniz-Laguna* : Traitement des neuropathies héréditaires par ciblage de l'ARN et de l'ADN

**14h15 Table Ronde**

*Andoni Echaniz-Laguna, Marianne de Montalembert, Frédéric Revah, Dirk VanderMijnsbrugge*

**15h00 Pause / Session e-posters / Session communications sponsorisées**

- **Chiesi**, *Patrice Carayon, Maxime Lieutaud, Neil Bernard* : Chiesi, premier laboratoire pharmaceutique Société à Mission, est engagé dans les maladies rares depuis plus de 10 ans
- **Sanofi**, *Etienne Van Der Elst* : Découvrez AccelRare : un outil d'aide au pré-diagnostic de maladies rares

# Le programme

## Jeudi 14 Octobre

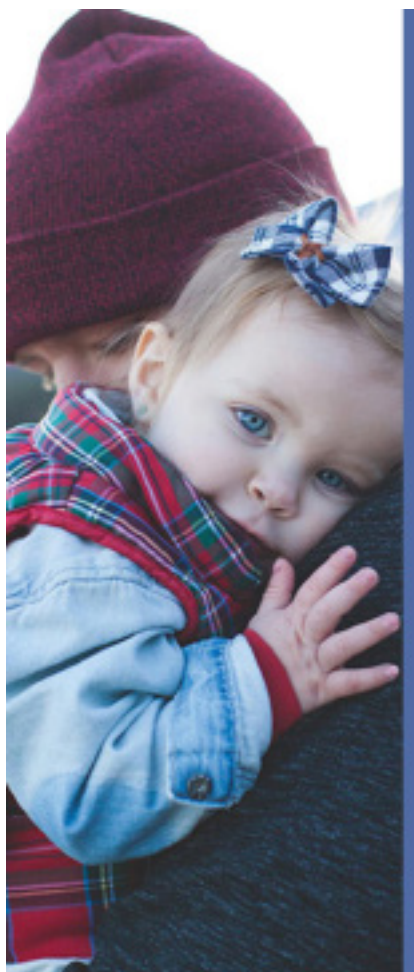
### 15h30 Session V. Accès au traitement

Modération : Laurence Rodriguez

- Soumeya Bekri : Dépistage néonatal
- Maria Pavlyuk et Emmanuelle Lagrue : Spécificité des essais cliniques des maladies rares : point de vue du promoteur Mariya Pavlyuk et point de vue de l'investigateur Emmanuelle Lagrue
- Eric Hachulla : L'observatoire des traitements : un premier pas vers la prescription compassionnelle encadrée ?

### 16h30 Table Ronde

Eric Baseilhac, Hélène Berrué Gaillard, Christophe Duguet, Pauline Hernandez



#### **CTRS, Cell Therapies Research & Services,**

est un laboratoire pharmaceutique français dédié au développement et à la mise à disposition de traitements pour les patients ayant de forts besoins médicaux non satisfaits.

**Notre mission :** Apporter des traitements innovants, efficaces et sûrs aux patients atteints de maladies rares notamment lorsque que leurs besoins médicaux sont importants et non satisfaits.

Guidée par la science et la recherche, notre ambition est de servir de lien entre le programme de recherche académique et les patients.

Ainsi, depuis plus de 20 ans, nous travaillons en étroite collaboration avec les structures académiques afin de développer des partenariats pour soulager et guérir les patients atteints de maladies rares et sévères.

**CT-RS**

Cell Therapies Research & Services

Retrouvez-nous sur [ctrs.fr](https://ctrs.fr)



# Le programme

Retrouvez les fonctions et biographies des intervenants sur le site web du Congrès : <https://rareparis.com/programme>

## Vendredi 15 Octobre

### 09h00 Session VI. L'apport des Sciences Humaines et Sociales au champ des maladies rares

Modération : *Marcela Gargiulo*

- *Federico di Rocco* : Comment les SHS peuvent aider à améliorer l'annonce de diagnostic de maladie rare : exemple des craniosténoses
- *Philippe Charron* : Le test génétique prédictif en cardiologie : étude PREDICT
- *Laurence Faivre* : Préférences et représentation des patients et des soignants suite à l'arrivée du séquençage haut débit dans le soin: l'apport des sciences humaines et sociales

### 10h15 Table Ronde

*Séverine Colinet, Françoise Robert, Céline Bordet*

### 11h00 Pause / Session e-posters / Session communications sponsorisées

- **Novo Nordisk**, *Ludovic Helfgott* : De la molécule à la solution thérapeutique : innovons ensemble pour les personnes vivant avec une maladie rare
- **Roche**, *Michael Lukasiwicz* : L'engagement de Roche dans les maladies rares
- **Pfizer**, *Valérie Rizzi-Puéchal, Olivier Demarcq* : L'innovation : une source d'espoir pour les patients

### 11h30 Session VII. Quel est le rôle des patients dans la recherche et dans le cycle de vie du médicament ?

Modération : *Jean-Philippe Plancon*

Table Ronde

*Virginie Hivert, Christelle Ratignier, Mathieu Robain, Christian Saout, Laurence Tiennot-Herment*

### 13h00 Pause déjeuner / Session e-posters / Session communications sponsorisées

- **Anylam**, *Antoine Barouky* : Anylam : leader de l'ARN interférent
- **Sobi**, *Sébastien Le Roux* : Présentation Sobi (Swedish Orphan Biovitrum), de pionnier à leader dans les maladies rares
- **Ipsen**, *Abdelali Majdi* : Ipsen, un laboratoire français engagé dans les maladies rares
- **Vertex** : Vertex, la science qui transforme la vie des patients
- **Medetia**, *Jean-Philippe Annereau, Luis Briseño-Roa* : Medetia a novel R&D hub for rare diseases, located at Imagine Institute, Paris
- **Ewenlife** : De la digitalisation des pratiques de pair-aidance à la vulgarisation de la recherche dans les maladies rares pour les jeunes

### 14h00 Session VIII. Organoïdes de rétines : des organes miniatures pour comprendre et traiter les maladies rares de la rétine

Modération : *Alexis Brice*

- *Olivier Goureau*

# Le programme

## Vendredi 15 Octobre

### 14h45 Session IX. Comment l'Intelligence Artificielle peut apporter des solutions aux maladies rares ?

Modération : *Hélène Berrué Gaillard*

- *Nesrine Benyahia* : Présentation succincte de l'IA - Exploitation des bases de données par IA  
Problématique du recueil et qualité des données
- *Vincent Lafon* : Projets concrets et premières conclusions et bonnes pratiques de l'usage de l'IA
- *Cécile Brosset* : Aide au diagnostic anténatal
- *Nicolas Garcelon* : Aide au phénotypage
- *Romain Khonsari* : Aide à la morphométrie
- *Rémy Choquet* : L'IA au service d'une médecine plus personnalisée
- *Isabelle Vitali* : Réduire l'errance diagnostique : une approche digitale innovante au service des malades

### 16h15 Cloture - remerciements par le Comité d'organisation du Congrès

SANOFI GENZYME



Depuis plus de 35 ans, Sanofi Genzyme est pionnier dans les maladies génétiques rares. Nous proposons des solutions dans les maladies de Gaucher, de Fabry et de Pompe, ainsi que dans la Mucopolysaccharidose de type I (MPS I). Nous continuons à rechercher et développer de nouvelles thérapies pour ces maladies génétiques, tout en améliorant et en élargissant notre expertise.

**Nous dédions notre énergie et notre engagement à améliorer la santé de personnes atteintes de maladies rares du sang en proposant des thérapies innovantes.** Notre soutien aux malades s'étend au-delà. Nous sommes engagés à répondre aux besoins non satisfaits des malades, en leur donnant accès à des connaissances, des outils et des services pour faciliter leur diagnostic.

En France, 3 millions de personnes souffrent d'une maladie rare, la moitié sont des enfants de moins de 5 ans. Environ 7 000 maladies rares sont décrites. Un quart des malades consultent au moins 5 médecins avant que leur diagnostic ne soit posé. Le délai moyen de diagnostic est de 2 à 3 ans, mais 25 % des malades restent en errance entre 5 et 15 ans. Pour ces patients, la durée d'errance diagnostique constitue une réelle perte de chance. En effet, plus la prise en charge médico-sociale est tardive, plus le risque d'aggravation de la maladie et de la qualité de vie croît. Réduire le délai entre les premiers symptômes et le diagnostic est un enjeu majeur auquel Sanofi Genzyme s'attache à apporter des solutions depuis plusieurs années.

**Sanofi Genzyme a fait le pari de l'innovation ouverte dans la santé digitale** pour apporter aux patients, à leurs proches et leurs soignants, des solutions concrètes basées sur les nouvelles technologies numériques.

**A l'occasion des Rencontres Rare 2021, les équipes digitales de Sanofi Genzyme viendront présenter leur approche innovante visant à réduire cette errance diagnostique.**



# Le Comité scientifique

## Associations de malades

**Mme Michèle Auzias**, *Alliance maladies rares, membre du Comité d'organisation du Congrès*

**Mme Hélène Berruë Gaillard**, *Association Maladie Foie Enfants*

**Mme Marie-Pierre Bichet**, *Association Française de la Maladie de Fanconi-AFMF*

**M. Christian Cottet**, *AFM-Téléthon*

**M. Joseph Even**, *Eurodis*

**Mme Maryse Roger**, *Association Ouvrir les Yeux*

## Acteurs académiques

**Pr Alexis Brice**, *Institut du Cerveau, membre du Comité d'organisation du Congrès*

**Pr Daniel Scherman**, *Fondation Maladies Rares, membre du Comité d'organisation du Congrès*

**Pr Pascale De Lonlay**, *Institut Imagine, Paris*

**Pr Marcela Gargiuolo**, *IdM, Paris*

**Pr David Geneviève**, *CHU, Montpellier*

**Pr Marc Humbert**, *Hôpital Bicêtre, Paris*

**Dr Ana Rath**, *Orphanet, Paris*

**Pr Dominique Stoppa-Lyonnet**, *Institut Curie, Paris*

## Acteurs industriels

**Mme Catherine Raynaud**, *Pfizer, membre du Comité d'organisation du Congrès*

**M. Arnel De Gouvello**, *Intercept*

**M. Olivier Demarcq**, *Pfizer*

**Mme Dorothée Durand**, *Comité Maladies Rares du LEEM – pharmacovigilance – bons usages*

**M. Antoine Ferry**, *CTRS*

**Mme Delphine Franchot**, *Sanofi Genzyme*

**Mme Laurence Rodriguez**, *Gensight Biologics*

## Genome Diagnostics Nijmegen Maastricht

### About us:

Genome Diagnostics Nijmegen Maastricht is a collaboration between the laboratory of Human Genetics of the Radboudumc and the laboratory of Clinical Genetics of Maastricht UMC+. We provide high quality and up-to-date testing of patients with genetic disorders and their families.

### Facts & figures of our laboratories:

> 32.000 diagnostic tests and > 6.000 diagnostic exomes per year using state-of-the-art technologies

ISO 15189 certified

### Our laboratories offer:

An extensive portfolio: diagnostic services for > 700 genetic disorders

High quality: expert clinical laboratory geneticists & strict quality requirements

A full diagnostic interpretation of clinically relevant variants with a comprehensive report

**For more information or ordering a test : [www.gdnm.nl](http://www.gdnm.nl) [info@gdnm.nl](mailto:info@gdnm.nl)**





# Nos partenaires

## Nos partenaires GOLD



## Nos partenaires SILVER



## Nos partenaires



**CONGRÈS DES RENCONTRES RARE 2021**  
**14 et 15 octobre 2021**

**PARTICIPATION GRATUITE**

**OUVERTURE DE LA PLATEFORME DU CONGRÈS DÈS LE 7 OCTOBRE 2021**

**SITE WEB : [HTTPS://RAREPARIS.COM](https://rareparis.com)**

**CONTACTS : [anne-sophie.blancher@fondation-maladiesrares.com](mailto:anne-sophie.blancher@fondation-maladiesrares.com)**

**[yannis.hajji@fondation-maladiesrares.com](mailto:yannis.hajji@fondation-maladiesrares.com)**

