



# Rencontres RARE 2023 (3 & 4 octobre 2023 – Paris)

Évènement placé sous le haut patronage de Mme Sylvie Retailleau, ministre de la Recherche et de l'Enseignement supérieur et de M. Aurélien Rousseau, ministre de la Santé et de la Prévention

Les Rencontres RARE sont un événement central pour la communauté maladies rares, rassemblant médecins, scientifiques, patients, décideurs publics, professionnels de la santé et entreprises. Ce congrès biennal se focalise sur la recherche et explore le parcours du patient, avec pour thème cette année : "Du territoire à l'Europe" et "Le lien soin-recherche". En France, 3 millions de personnes sont touchées par des maladies rares, 95% sans traitement curatif. Les Plans Nationaux Maladies Rares sont cruciaux, mais des défis subsistent, tels que le dépistage, la génétique, le financement de la recherche, l'accès aux thérapies innovantes, la collecte de données, et les partenariats public-privé. Les maladies rares émergent comme un moteur clé de l'innovation, plaçant les patients au cœur des débats et des partenariats.

## OUVERTURE INAUGURALE DU CONGRÈS

*Le Prof. Daniel SCHERMAN, Directeur de la Fondation Maladies Rares, d'Hélène BERRUÉ-GAILLARD - Présidente de l'Alliance Maladies Rares et de Maladies Rares Info Services et Présidente fondatrice Association Maladies Foie Enfants, Catherine RAYNAUD - Présidente du Comité Maladies Rares du LEEM et Directrice des Affaires Publiques de Pfizer & Sylvie ODENT - Coordinatrice d'un centre maladies rares et PU-PH de Génétique médicale et responsable du service Génétique Clinique, CHU de Rennes ont ouvert le congrès.*

Le ministre de la Santé, Aurélien Rousseau a souligné les 3 millions de Français touchés par l'une des 7000 maladies rares. Ce rassemblement unit la communauté des maladies rares, mettant en lumière leur diversité et les défis qu'elles présentent en raison de leur rareté. Ces maladies, souvent chroniques et dégénératives, sont associées à une rareté d'information médicale. M. le ministre Rousseau a souligné le leadership de la France dans la prise en charge pluridisciplinaire, avec des Plans Nationaux de Maladies Rares portés par son ministère et celui de la Recherche. La ministre de la Recherche, Mme Sylvie Retailleau, a salué la recherche dynamique, soulignant 500 projets financés à hauteur de 401 millions d'euros par l'ANR entre 2011 et 2021, ainsi que le soutien accru aux thérapies géniques avec le biocluster GenoTher.

## SESSION 2 - BILAN DU PNMR3 : QUELLES PRIORITÉS POUR LE PNMR 4 ?

Le bilan du PNMR3 est en cours d'évaluation par le HCSP et le HCERES. En 2023, le Réseau Maladies Rares compte 23 Filières de santé, 603 centres de référence, 1723 centres de compétences, 240 associations, et 19 plateformes d'expertise en Métropole & 4 en Outre-Mer. Le PNMR3 a soutenu la recherche, finançant 11 bases de données (16M€), 12 projets en sciences humaines & sociales (2M€), et créé l'Agence de l'Innovation en Santé. Les coordinateurs du PNMR4, les Pr. Linglart et Cnaud, souhaitent accélérer la médecine génétique, l'IA, la recherche clinique, et l'innovation thérapeutique. Le plan sera concret et opérationnel d'ici 2024, avec une forte implication des associations de patients et des collaborations industrielles.



### **SESSION 3 - ACCENTUER LES SYNERGIES AVEC ET AU SEIN DE L'EUROPE.**

Les tables rondes ont souligné l'importance de la collaboration avec l'Europe et la Commission européenne sur les maladies rares. La France, en tant que pionnière, est un exemple, avec plus des 2/3 des chercheurs français associés aux projets financés par la Commission. Malgré la réforme proposée par la Commission européenne sur les produits pharmaceutiques, les maladies rares doivent rester prioritaires dans le programme de santé européen, nécessitant des moyens accrus pour une recherche ambitieuse et un accès équitable aux thérapies innovantes. L'industrie demande une réglementation réduite pour rester compétitive et attire l'attention sur le projet Rare Disease Moonshot, visant à accélérer la recherche via des partenariats public-privé.

### **SESSION 4 - DES DONNÉES DE SANTÉ FOISSONNANTES AUX PERSPECTIVES OFFERTES PAR L'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE (IA)**

Les données de santé en France, essentielles à l'innovation médicale, doivent être accessibles, partagées et analysées dans un cadre éthique. L'utilisation croissante de l'IA dans les maladies rares nécessite un engagement collectif. Les échanges ont abordé l'importance des bases de données et des partenariats public-privé pour approfondir la connaissance épidémiologique et optimiser les parcours patients. Pour faciliter la recherche médicale, les intervenants appellent à un accès aux données tout en garantissant la protection des données personnelles dans un modèle de registres publics académiques.

### **SESSION 5 – LE PARCOURS DE SOIN ET DE VIE.**

Les maladies rares touchent 300 millions de personnes dans le monde, nécessitant un diagnostic précis et un bon acheminement des patients. Les plateformes d'expertise Maladies Rares et des dispositifs comme les relais handicaps rares aident à fluidifier les circuits dans les territoires. Le congrès a présenté des solutions digitales comme AccelRare, qui utilise l'intelligence artificielle pour pré-diagnostiquer en moins de 10 minutes, et Rare Disease Knowledge (RDK) développé à partir d'ORPHANET, visant à réduire l'errance diagnostique chez les médecins généralistes. Ces applications, couvrant divers groupes de maladies rares, visent à fournir des outils pour accélérer le diagnostic.

### **SESSION 6 - LES ENJEUX D'INNOVATION DANS LES MALADIES RARES.**

L'innovation thérapeutique sera au cœur du quatrième plan national sur les maladies rares. Pour certaines des 7000 pathologies, des traitements efficaces existent, mais pour 95 % d'entre elles, aucun traitement spécifique n'est disponible. La plupart sont considérées comme « ultra-rares » (moins d'une personne sur un million). Les coûts élevés des thérapies innovantes ont été soulignés par l'industrie, insistant sur la nécessité d'inclure une part liée aux risques pris lors des investissements initiaux. Les aspects sociaux et humains de ces traitements représentent également de nouveaux défis.

## **SESSION 7 – LA SPÉCIFICITÉ DU PARCOURS DE SOIN CHEZ L'ENFANT ATTEINT DE MALADIE RARE.**

Les interventions ont souligné que 70% des maladies rares se manifestent dans l'enfance, nécessitant un parcours de soin complexe. Le diagnostic peut débuter à différentes étapes, mais l'errance diagnostique est fréquente. Les participants ont souligné l'importance d'un parcours de soins gradué lié aux réseaux régionaux, avec un accès optimal aux plateaux techniques. L'organisation des soins doit s'adapter, en créant des unités spécialisées dans les CHU. Les échanges ont également mis en lumière la complexité du développement de médicaments pédiatriques, nécessitant une prise en compte du métabolisme spécifique de l'enfant.

## **SESSION 8 – DIAGNOSTIC, DÉPISTAGE ET MÉDECINE PRÉVENTIVE ET SESSION 9 - DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT EN MÉDECINE FŒTALE : PRÉSENT ET FUTUR.**

Le programme DEPISMA, en partenariat avec les Hôpitaux CHU Universitaires de Strasbourg et le Centre Hospitalier Universitaire de Bordeaux, a été présenté lors de la table ronde, marquant la première étude de dépistage génétique néonatal en France. Axée sur l'amyotrophie spinale infantile, cette initiative pilote vise à permettre un diagnostic précoce pour un traitement adapté immédiat, ouvrant potentiellement la voie à un déploiement national. Le projet SeDeN (2020-2024) explore l'acceptabilité sociale de l'extension du dépistage néonatal avec des analyses génomiques. Le Plan France Médecine Génomique 2025 aspire à intégrer la médecine génomique dans les soins des patients, visant un accès équitable au séquençage génomique complet. La table ronde s'est conclue sur la question de la possibilité d'un diagnostic génétique pré-conceptionnel pour informer les couples à risque avant la grossesse.

## **SESSION 10 – COMMENT ASSURER LA DISPONIBILITÉ ET L'ACCÈS AUX INNOVATIONS EN FRANCE ? JEUX D'INNOVATION DANS LES MALADIES RARES.**

Les discussions ont lié les cancers et les maladies rares, notant les 80 000 cancers rares annuels en France qui nécessitent une orientation spécifique de la recherche. La recherche clinique française est reconnue, mais des délais plus courts, notamment dans l'accès aux essais cliniques, dans d'autres pays sont soulignés. Les associations de patients insistent sur l'accès aux traitements, même pour les maladies « ultra-rares » ou « méga-rares ». Les dispositifs d'accès précoce en France sont loués, mais le financement reste un défi. L'AFM propose un fonds public pour les maladies ultra-rares sans solution, mais la présidente du Comité Maladies Rares du Leem souligne le besoin d'un modèle économique viable. La HAS rappelle son rôle transparent et rigoureux dans l'accès précoce, tandis que le député Ph. Berta souligne le besoin de renforcer la recherche fondamentale en France.

## **EN CLÔTURE**

Le Pr. Daniel Scherman a remercié les intervenants, le public engagé, et les sponsors industriels, contribuant au succès des Rencontres RARE 2023, avec un rendez-vous prévu pour 2025.

