



## Genèse de la Fondation maladies rares, structure et organisation

### Genèse

Le premier Plan Maladies Rares, « Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge », a été lancé le 20 novembre 2004, conjointement par le ministre de la Santé, le ministre de la Recherche et le secrétariat d'Etat aux Personnes handicapées. Structuré autour de 10 axes stratégiques et doté d'un financement sur 4 ans de plus de 100 millions d'euros, le premier Plan a permis des avancées significatives notamment pour l'accès au diagnostic et à la prise en charge, avec la mise en place de centres de références et de centres de compétences.

Le deuxième Plan National Maladies Rares 2011-2014, piloté par le Ministère de la Santé et mis en place dans la continuité du premier, vise à améliorer la qualité de la prise en charge du patient, développer la recherche sur les maladies rares, amplifier les coopérations européennes et internationales.

La création de la Fondation maladies rares s'inscrit dans l'axe Recherche du deuxième Plan National Maladies Rares annoncé le 28 février 2011 par Madame la Ministre de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, Valérie Pécresse et Madame la Secrétaire d'Etat chargée de la Santé, Nora Berra.

Née de la volonté conjointe de ses fondateurs, l'Association Française contre les Myopathies, l'Alliance Maladies Rares, l'Inserm, la Conférence des Directeurs Généraux de Centres Hospitaliers Universitaires et la Conférence des Présidents d'Université, ce modèle unique de coopération scientifique autour de tous les segments de la recherche sur les maladies rares permettra de fédérer les compétences et de créer des synergies favorisant l'émergence de nouvelles thérapeutiques.

### Structure

La Fondation maladies rares est une fondation de coopération scientifique, personne morale de droit privé à but non lucratif. Elle est soumise aux règles relatives aux fondations reconnues d'utilité publique. Ce statut juridique a été créé par la loi de programme pour la recherche de 2006.

Les statuts de la Fondation maladies rares ont été approuvés par décret le 7 février 2012 et mentionnent qu'elle est administrée par un conseil d'administration composé de représentants de chaque membre fondateur. Ce conseil d'administration comprend en outre des personnalités qualifiées et un représentant des enseignants, chercheurs, et enseignants-chercheurs.

Personnalités qualifiées membres du Conseil d'Administration :

- **M. le Pr Jean-Pierre Grünfeld, Président de la Fondation maladies rares**, professeur émérite, Université Paris Descartes, néphrologue, ancien chef de service de l'hôpital Necker, coordinateur du Plan Cancer, il est l'auteur ou le co-auteur de plus de 300 publications. [http://fr.wikipedia.org/wiki/Jean-Pierre\\_Grünfeld](http://fr.wikipedia.org/wiki/Jean-Pierre_Grünfeld) ;

- **Mme le Dr Marie-Geneviève Mattei**, généticienne, ancienne directrice de recherche CNRS, classe exceptionnelle, à la faculté de médecine de la Timone à Marseille, est l'auteur ou le co-auteur de plus de 500 publications.
- **Mme le Pr Julia Kristeva**, écrivain, psychanalyste, professeur émérite à l'Université Paris 7 - Diderot et membre titulaire de la Société Psychanalytique de Paris est Docteur *Honoris Causa* de nombreuses universités où elle enseigne régulièrement. Première lauréate en décembre 2004 du Prix Holberg créé par le gouvernement de Norvège pour remédier à l'absence des sciences humaines dans le palmarès du Nobel, elle est l'auteur d'une trentaine d'ouvrages et a particulièrement étudié la question du handicap.  
<http://www.kristeva.fr/parcours.html> ;
- **M. Jean-Michel Belorgey**, est ancien membre du Conseil d'État, Président de la Commission des affaires culturelles, familiales et sociales de l'Assemblée Nationale de 1988 à 1993, rapporteur général de la Section du rapport et des études du Conseil d'État de 1993 à 2009. Il est également l'auteur de nombreux ouvrages. Ses engagements professionnels et associatifs sont pour l'essentiel tournés vers la défense et la promotion de la dignité humaine, et vers le respect des différences ethniques et culturelles.  
[http://fr.wikipedia.org/wiki/Jean-Michel\\_Belorgey](http://fr.wikipedia.org/wiki/Jean-Michel_Belorgey) ;
- **M. le Pr François-Noël Gilly**, chirurgien viscéral, spécialiste des tumeurs rares du péritoine, a conduit le 1<sup>er</sup> essai de thérapie génique dans les cancers digestifs. Doyen de la Faculté Médecine de Lyon Sud, il est engagé dans une réflexion éthique associée à la pratique de la médecine moderne et à l'origine de plusieurs ouvrages sur ce thème.
- **M. le Pr Gil Tchernia**, hématologue spécialiste des maladies de l'hémoglobine, il a été en charge de l'évaluation du 1<sup>er</sup> Plan Maladies Rares, et de l'élaboration du 2<sup>ème</sup> Plan Maladies Rares, <http://www.gouvernement.fr/gouvernement/un-deuxieme-plan-national-maladies-rares-disponible-fin-avril-2010>.

#### **Direction de la Fondation maladies rares**

**Nicolas Lévy** est professeur en génétique médicale et moléculaire. Il est le Chef de service du Département de Génétique Médicale, Hôpital d'Enfants de la Timone – Marseille. Il est aussi Directeur de l'unité de recherche labellisée Aix-Marseille Université - INSERM UMR\_S 910 « Génétique médicale et génomique fonctionnelle », Faculté de Médecine – Marseille. En 2009, il prend la tête du GIS (Groupement d'intérêt scientifique) – Institut des Maladies Rares à Paris et crée, en 2012, la **Fondation maladies rares** qu'il dirigera conjointement avec **Mme Céline Hubert** qui en assurera la direction opérationnelle.

**Céline Hubert** est diplômée en génétique humaine et titulaire d'un master HEC. Elle se dédie à la cause des malades atteints de cancer et de maladies auto-immunes au sein de groupes industriels pharmaceutiques tels que Lilly (2002-2003), Biogen-Idex (2003-2004), puis se consacre au domaine des maladies rares au sein de Genzyme de 2004 à 2011 où elle occupe le poste de directrice nationale 'maladies rénales génétiques'. Depuis mi-2011, Céline Hubert participe

activement aux côtés de Nicolas Lévy à la mise en place de la Fondation maladies rares, dont elle est la directrice opérationnelle.

### **Un comité scientifique**

La Fondation maladies rares sera guidée par un Comité Scientifique composé de médecins et de scientifiques français et internationaux de renom qui définiront les grandes orientations scientifiques de la Fondation.

## Les Centres Hospitaliers Universitaires et Universités

La Conférence des Directeurs Généraux de Centres Hospitaliers Régionaux Universitaires (CHRU) et la Conférence des Présidents d'Universités sont membres fondateurs et représentent les CHRU et Universités suivantes :



## Les maladies rares

Une maladie est dite rare lorsqu'elle n'affecte pas plus d'un individu sur 2000<sup>1</sup>. On dénombre aujourd'hui entre 6000 et 8000 maladies rares avec une prévalence combinée d'environ 1 personne sur 20. En France, on estime ainsi à environ 3 millions le nombre de malades - et de familles - concernés par une maladie rare. Ce nombre se situe entre 27 et 36 millions de personnes en Europe, touchant entre 6 et 8% de la population au cours de sa vie. Les maladies rares sont généralement sévères, chroniques, handicapantes et engagent souvent le pronostic vital ; dans plus de la moitié des cas elles se développent dès l'enfance, et on estime qu'elles sont responsables de plus de 30% de la mortalité infantile. Actuellement, aucun traitement étiologique (agissant sur la cause) n'existe pour la grande majorité des maladies rares, les patients devant le plus souvent faire face à la maladie avec, au mieux, des traitements symptomatiques.

Pour 80 à 85% d'entre elles, les maladies rares ont une origine génétique, avec majoritairement un seul gène en cause. Les gènes responsables ont été identifiés dans environ 3000 d'entre elles<sup>2</sup>, laissant un nombre au moins équivalent sans identification des bases génétiques. Par ailleurs, concernant les maladies rares génétiques pour lesquelles les gènes critiques ont été mis en évidence, la fonction de ceux-ci ainsi que les mécanismes physiopathologiques associés ne sont à ce jour identifiés que pour une part minoritaire de ces maladies, limitant ainsi le développement de thérapeutiques adaptées. Durant les dernières années, un certain nombre de thérapeutiques ciblées basées sur la substitution pharmacologique des protéines déficientes ou encore la thérapie génique et/ou cellulaire ont émergé, des essais cliniques sont en cours, mais globalement peu de patients peuvent à ce jour en bénéficier.

Dans ce contexte, les maladies rares constituent un véritable enjeu de santé publique et un domaine dans lequel la recherche se doit d'occuper une place prioritaire afin d'améliorer le diagnostic, d'identifier les bases moléculaires et les mécanismes physiopathologiques, de caractériser des modèles cellulaires ou vivants pertinents et, à terme, de proposer des options thérapeutiques validées. Parmi les facteurs les plus limitants du développement de ces recherches se trouvent la faible prévalence de chacune des maladies rares considérée isolément, leur spécificité de système ou d'organe-cible malgré le nombre total élevé de malades et les coûts de développement de thérapeutiques innovantes. La recherche dans le domaine des maladies rares nécessite donc une approche globale permettant la continuité entre recherche fondamentale et recherche clinique. Elle doit donc être étroitement connectée aux activités de diagnostic et de soins. A cet effet, elle repose sur des efforts combinés de constitution de cohortes par le recueil systématique de données cliniques et biologiques, sur l'information aux malades et aux professionnels de santé, le développement

---

<sup>1</sup> Décision n° 1295/1999/CE du Parlement européen et du Conseil, du 29 avril 1999, portant adoption d'un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, dans le cadre de l'action dans le domaine de la santé publique (1999-2003)

<sup>2</sup> On-line Mendelian Inheritance in Man (OMIM): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/mimstats.html>

d'outils exploratoires et leur accès facilité pour les équipes de recherche, la mise au point de modèles pertinents utilisables dans les études pré-cliniques, et le développement de thérapeutiques le plus souvent innovantes, nécessitant des partenariats étroits avec les industriels du médicament.

Depuis le milieu des années 1980, la France a développé une véritable dynamique autour des maladies rares grâce à la création d'un réseau d'expertise et d'initiatives comprenant, successivement, la constitution d'un bureau sur les maladies rares et les médicaments orphelins au Ministère de la Santé (DGOS), la réalisation des cartes du génome humain sous l'impulsion et grâce au financement de l'AFM (1992), la création d'Orphanet (portail d'informations et services d'experts pour les maladies rares, en 1997), de l'Alliance Maladies Rares (Fédération d'associations de malades, en 2000), du GIS-Institut des Maladies Rares (pour coordonner et financer la recherche, en 2002), l'adoption du premier Plan de Santé Publique sur les Maladies Rares (PNMR 2005-2008) et plus récemment d'un deuxième Plan maladies rares pour la période 2011-2014. Cette politique nationale de santé a permis de développer une véritable offre de soins aux malades avec la labellisation de 134 centres de référence pour les maladies rares (CRMR), chacun étant dédié à la prise en charge d'une ou d'un groupe de maladies apparentées. Ces CRMR sont étroitement liés à un réseau de plus de 500 centres de compétences.

En dépit des formidables avancées de la recherche en France ces dernières années, de très nombreux défis restent à relever. La recherche souffre toujours de la complexité des tableaux cliniques, de l'hétérogénéité génétique de la plupart des maladies rares, du faible nombre de personnes atteintes par maladie et de leur dispersion géographique, du faible nombre (voire de l'absence) de groupes de recherche pour certaines pathologies, des difficultés d'accès des chercheurs aux outils de haute technologie, de la fragmentation et du manque de standardisation de la collecte de données biologiques et cliniques et des échantillons (ADN, cellules, tissus), et du manque d'information sur l'existence de ces données et leur accessibilité.

Ces faiblesses tiennent essentiellement à la dispersion des structures dédiées aux maladies rares, en particulier de celles dédiées à l'aide à la recherche, chacune ayant des objectifs propres, souvent convergents mais sans pour autant qu'une stratégie commune soit à ce jour clairement établie. Cette situation engendre également une dispersion des sources de financement, y compris pour une même pathologie. Par ailleurs, la rareté de chacune des maladies considérée comme distincte, est un facteur qui, jusque récemment, a freiné l'implication des industriels du médicament pour le développement de thérapeutiques spécifiques. Même si un grand nombre de maladies rares dispose dorénavant d'outils diagnostiques performants et fiables, très peu d'entre elles bénéficient aujourd'hui de traitements voire d'essais thérapeutiques dédiés. Enfin, l'accès aux nouvelles technologies d'exploration exhaustive - et en particulier les approches par séquençage à très haut débit - doit être facilité afin que les malades bénéficient des retombées liées à ces approches technologiques d'une part, et que la France conserve un rang scientifique de tout premier plan au niveau international.



## **Mission et objectifs de la Fondation maladies rares**

### **Mission**

Née de la volonté conjointe de ses fondateurs, l'Association Française contre les Myopathies, l'Alliance Maladies Rares, l'Inserm, la Conférence des Directeurs Généraux de Centres Hospitaliers Universitaires et la Conférence des Présidents d'Université, ce modèle unique de coopération scientifique autour de tous les segments de la recherche sur les maladies rares permettra de fédérer les compétences et de créer des synergies favorisant l'émergence de nouvelles thérapeutiques.

La Fondation maladies rares opérera comme centre de réflexion stratégique, de financement de projets de recherche et de mise en relation des acteurs de la recherche et du soin. Son domaine d'action principal couvre le champ de la recherche translationnelle, entre recherche cognitive et développement thérapeutique.

### **Objectifs**

La Fondation maladies rares rassemblera toutes les expertises nécessaires au développement et à la continuité entre recherche fondamentale et recherche clinique suivant six axes prioritaires :

- **Favoriser la collecte nationale de données cliniques et biologiques** aux côtés du Pr Paul Landais à travers la mise en place de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) ainsi qu'aux côtés du Pr Serge Amselem dans le déploiement du projet RADICO (Rare Diseases Cohorts) financé dans le cadre des Investissements d'Avenir du Grand Emprunt. L'objectif de ces projets est d'identifier et de stabiliser un socle de données minimum et standardisé, indispensable pour définir l'histoire naturelle des maladies rares, assurer le suivi des cohortes, et permettre l'inclusion des malades dans le cadre des nouveaux essais thérapeutiques. Les données générées permettront d'améliorer les connaissances des professionnels des centres de référence maladies rares mais aussi des médecins traitants, des chercheurs, des utilisateurs institutionnels, des associations de patients et des industriels sur chaque maladie rare.
- **Faciliter la mise en place d'essais thérapeutiques** : la nécessité d'une organisation permettant le conseil, le soutien et la formation à la recherche concernant les maladies rares est devenue une évidence, de même que la facilitation à l'accès aux outils (bases d'information et technologies). La Fondation maladies rares mettra à disposition de la communauté scientifique et médicale (centres de référence et de compétence, équipes de recherche académiques, industriels dans le cadre de partenariats publics/privés, plateformes nationales de référence maladies rares) une structure et des professionnels experts de la recherche clinique et du développement des essais thérapeutiques. OrphanDev, créée par le Dr Joëlle Micallef, les conseillera particulièrement pour l'élaboration et la mise en œuvre des projets de recherche publics ou privés, y compris des projets européens visant à mettre en œuvre des

essais thérapeutiques. La Fondation maladies rares aura également pour mission d'orienter les demandeurs vers les partenaires privés les plus pertinents à chaque fois que cela sera souhaité par les porteurs de projets.

- **Favoriser l'accès des équipes de recherche à des technologies innovantes :** la Fondation maladies rares donnera accès à des plateformes stratégiques pour la recherche sur les maladies rares. Elle facilitera l'accès de ces plateformes aux chercheurs en nouant des partenariats adaptés, financera des projets de recherche nécessitant l'utilisation de ces plateformes et incitera à leur mise en réseaux afin de diversifier et étendre l'offre au service de la communauté scientifique, tout en permettant le maintien au plus haut niveau des technologies disponibles et la réduction des coûts expérimentaux. La Fondation maladies rares aura également pour mission d'identifier les besoins nouveaux par rapport aux développements technologiques disponibles.
- **Promouvoir la recherche en sciences humaines et sociales :** la Fondation maladies rares lancera plusieurs appels à projets afin de financer des projets étudiant l'impact individuel et sociétal des maladies rares. Ces projets permettront d'améliorer la prise en charge des malades dans leur globalité, au-delà de leur unique réalité clinique, en favorisant une meilleure connaissance de l'impact d'une maladie rare sur les différents aspects de la vie quotidienne des patients (travail, loisirs, vie affective et relationnelle, ...).
- **Assurer la mise en avant de la recherche française au niveau européen et international :** Les travaux de la Fondation et l'identification de besoins de coopération européenne et internationale seront portés par les représentants de la Fondation dans les institutions idoines et constitueront des thèmes de réflexion d'une politique européenne de recherche coordonnée sur les maladies rares. La Fondation favorisera la réponse à des appels à projets européens ou internationaux par des équipes françaises et, aux côtés de ses partenaires, représentera la France dans des projets internationaux sur les maladies rares.
- **Fournir des indicateurs utiles au pilotage en santé publique :** pour pallier le manque de données existantes et d'études épidémiologiques, la Fondation maladies rares s'appuiera sur les bases de données constituées dans le cadre de ses missions et fournira aux acteurs du domaine des chiffres consolidés indispensables à une vision prospective de la prise en charge et à la mise en place d'actions pertinentes dans le cadre de la politique nationale de soins.

Ces objectifs ne sauraient être atteints sans le développement de partenariats avec les industriels qui ont à cœur de participer à cet élan pour permettre de nouvelles avancées scientifiques et médicales au bénéfice des malades.





Nos partenaires



## Les fondateurs



### INNOVER POUR GUERIR

[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)

Membre fondateur de la Fondation maladies rares, l'AFM-Téléthon impulse et porte le combat contre les maladies rares depuis de nombreuses années, grâce à la mobilisation exceptionnelle du Téléthon. **De la reconnaissance des maladies rares comme enjeu de santé publique à l'émergence de thérapeutiques innovantes, l'AFM-Téléthon, guidée uniquement par l'intérêt des malades et l'urgence de la maladie, a joué et continue de jouer un rôle majeur.**

#### > La reconnaissance des maladies rares et l'impulsion d'une politique nationale et européenne

L'AFM-Téléthon a fortement contribué à la création d'un **mouvement associatif fort en Europe (Eurordis) comme en France (Alliance Maladies Rares)**. Grâce à ce mouvement, les maladies rares ont émergé comme un véritable enjeu de santé publique : deux plans nationaux ont été lancés en France depuis 2004 tandis que l'Europe s'est dotée d'une législation spécifique aux médicaments orphelins dès 1999 ainsi que d'une recommandation du conseil des ministres en 2010.

Aujourd'hui, l'AFM est le financeur majoritaire de la Plateforme Maladies Rares qui rassemble les principaux acteurs français et européens des maladies rares (associations de malades, professionnels de santé, acteurs publics) dont la Fondation maladies rares nouvellement créée. **La Plateforme Maladies Rares constitue ainsi un centre de ressources unique en Europe.**

#### > Le développement de la recherche et l'émergence de thérapies innovantes

Depuis le 1<sup>er</sup> Téléthon, l'AFM-Téléthon mène son combat avec la conviction que **seule une concentration des moyens au service de l'intérêt général permet d'obtenir des résultats significatifs**. Pour pallier l'insuffisance de financement de l'innovation thérapeutique au profit des maladies rares, l'AFM a impulsé de nombreux projets de recherche mais aussi créé, au fil des Téléthon, des laboratoires d'excellence : Généthon pour la génétique et la thérapie génique, I-Stem pour les cellules souches, l'Institut de Myologie pour la recherche et le traitement des maladies du

muscle. Aujourd'hui, les maladies rares sont **un véritable laboratoire pour l'innovation thérapeutique et l'avènement d'une médecine personnalisée au bénéfice du plus grand nombre.**

L'AFM-Téléthon a également contribué à la création, en 2002, du GIS-Institut des maladies rares pour stimuler, développer et coordonner la recherche sur les maladies rares en associant les différents acteurs impliqués dans la recherche et la prise en charge des malades tels que les Ministères de la Recherche, de la Santé et de l'Industrie, les organismes de recherche (Inserm, CNRS) et les associations de malades. **L'AFM-Téléthon a assuré le financement des actions du GIS-Institut des Maladies Rares depuis 10 ans à hauteur de 18,7 millions d'euros.**

**Aujourd'hui, l'AFM-Téléthon se félicite du lancement de la Fondation maladies rares qu'elle appelait de ses vœux de longue date.** Cette fondation de coopération scientifique qui allie tous les acteurs de la recherche va permettre de pérenniser et d'amplifier l'élan initié par le Gis-Institut Maladies Rares. Une nouvelle dynamique qui doit également permettre d'accélérer le développement des traitements pour les malades.

**Depuis 25 ans, grâce aux dons du Téléthon,  
des avancées majeures pour les maladies rares**

- **les premières cartes du génome humain** réalisées par le laboratoire Généthon créé par l'AFM et financé par les dons du Téléthon. La France est alors propulsée au 1<sup>er</sup> rang de la recherche génétique dans le monde !

- **l'accélération de la découverte des gènes responsables de maladies** (une poignée de gènes connus en 1986, aujourd'hui : plus de 3200 gènes localisés ou identifiés)

- **les 1<sup>ères</sup> victoires thérapeutiques** pour des enfants touchés par des déficits immunitaires et des maladies rares du cerveau et du sang. L'émergence de thérapies nouvelles pour les maladies rares donne à la médecine de nouveaux outils et de nouvelles approches pour combattre l'ensemble des maladies.

- **31 maladies différentes aujourd'hui aux portes du médicament à travers 36 essais cliniques soutenus l'AFM grâce aux dons du Téléthon** : des maladies neuromusculaires ou neurologiques, des maladies du sang, de la vision, de la peau, du système immunitaire...

- **En 2012, ouverture de Généthon Bioprod, le premier centre au monde de production de médicaments de thérapie génique** pour les essais de phase I/II pour les maladies rares.

**Contact presse :**

AFM - Anne-Sophie Midol, Stéphanie Bardon, Géraldine Broudin

Tél : 01.69.47.28.28 / 06.45.15.95.87 / [presse@afm.genethon.fr](mailto:presse@afm.genethon.fr)



Créée en 2000, Alliance Maladies Rares – AMR (association reconnue d'utilité publique) rassemble aujourd'hui plus de 200 associations de malades. Elle représente près de 2 millions de malades et environ 2000 pathologies. Elle accueille aussi en son sein des malades et familles isolés, «orphelins» d'associations. Alliance Maladies Rares s'est donné pour missions :

- de faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès du public, des pouvoirs publics et des professionnels de santé
- d'améliorer la qualité et l'espérance de vie des personnes atteintes de maladies rares en contribuant à permettre un meilleur accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion
- d'aider les associations de malades à remplir leurs missions et de promouvoir la recherche afin de développer des traitements.

L'Alliance, grâce à ses "antennes", agit également au **niveau régional** pour être à l'écoute des attentes et des besoins des malades et des familles au plus près de chez eux.

Pour mener à bien ses missions, l'Alliance développe des actions phares visant à développer l'information sur les maladies rares, à favoriser la mise en commun des connaissances, et à donner plus de visibilité à la cause des maladies rares :

- **La Marche des maladies rares**

Tous les ans, dans le cadre du Téléthon, plus de 2 000 marcheurs, malades, parents, enfants, proches, amis, voisins, traversent Paris, tous unis sous une même bannière.

- **Les colloques d'information**

Des journées de conférence et de discussion organisées autour de thématiques variées. Elles font appel à des responsables associatifs et à des intervenants extérieurs (chercheurs, juristes, médecins, fonctionnaires en charge de la santé...).

- **La Journée internationale des maladies rares**

Chaque année, le dernier jour de février, l'Alliance organise pour la France la Journée internationale des maladies rares. De nombreuses manifestations sont organisées à cette occasion, tant au niveau national que régional.

- **L'édition de supports de sensibilisation**

Une plaquette régionale à destination des médecins de ville, un kit de sensibilisation pour les écoles, un ouvrage de témoignages « Maladies rares, ils témoignent », un guide pratique maladies rares...

**Contact :**

Alliance Maladies Rares

96 rue Didot, 75014 Paris

Téléphone : 01 56 53 53 40

Fax : 01 56 53 53 44

L'Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm) est un établissement public à caractère scientifique et technologique, placé sous la double tutelle du ministère de la Santé et du ministère de la Recherche. L'Inserm, seul organisme public de recherche français entièrement dédié à la santé humaine, s'est vu confier, en 2008, la responsabilité d'assurer la coordination stratégique, scientifique et opérationnelle de la recherche biomédicale. Ce rôle central de coordinateur lui revient naturellement par la qualité scientifique de ses équipes mais également par sa capacité à assurer une recherche translationnelle, du laboratoire au lit du patient.

L'Inserm est très fortement impliqué dans la recherche sur les Maladies Rares (MR) du fondamental à la clinique *via* l'implication d'une centaine d'équipes dans des approches génétique, physiopathologique et thérapeutique sur ces maladies. L'apport de ces recherches dépasse le cadre des MR, beaucoup de ces maladies constituant également des modèles de pathologies fréquentes. Ces recherches ont permis l'émergence de nouveaux concepts tant en termes de mécanismes fondamentaux que de thérapies innovantes.

Les actions menées par le Ministère de la Santé et le Ministère de la Recherche dans le cadre du volet recherche du premier Plan National Maladies Rares (PNMR 2005-08) sous la forme d'appels à projets (AAP) spécifiques lancés par le Programme Hospitalier de Recherche Clinique et l'Agence Nationale pour la Recherche (ANR) ont permis de donner une impulsion très forte à ce domaine et d'attirer de nouvelles équipes de recherche.

La force structurelle du milieu de recherche MR en France est attestée par le très grand nombre d'équipes postulant aux appels d'offres nationaux et européens et par leur taux de succès. A l'ANR, la grande majorité des projets financés sur les AAP successifs (2005-2009) a été gérée par l'Inserm (en moyenne 70%).

Au niveau Européen le réseau Eranet E-Rare est coordonné par l'Inserm au travers du GIS-Institut des MR. Avec la disparition du GIS au profit de la Fondation, cette action se poursuivra au sein de la Fondation maladies rares.

L'Inserm a été partenaire du GIS-Institut des MR pour faciliter l'accession des équipes MR à des plateformes de haute technologie pour la découverte de nouveaux gènes (achat de séquenceurs à haut débit, financement d'un poste de bioinformaticien sur la plateforme "recherche de mutations" du CNS).

Dans le cadre des investissements pour l'avenir, l'Inserm est porteur du projet d'infrastructure RaDiCo (Rare Diseases Cohorts) qui sera géré au sein de la Fondation maladies rares.

L'Inserm a été présente à toutes les étapes de la création de la Fondation maladies rares et lui apporte son soutien notamment par le détachement de trois postes Inserm (poste pour la direction opérationnelle - Céline Hubert-, poste de l'actuelle secrétaire générale du GIS, Sophie Koutouzov également coordinatrice de l'Eranet E-Rare et un poste de secrétaire).

Pour en savoir plus : [www.inserm.fr/](http://www.inserm.fr/)

**Contact presse :**

Institut national de la santé et de la recherche médicale

101 rue de Tolbiac 75654 Paris cedex 13

Tel: + 33 1 44 23 60 98

[presse@inserm.fr](mailto:presse@inserm.fr)

<http://www.inserm.fr/espace-journalistes> <http://fr.twitter.com/inserm>



**Conférence des  
Directeurs Généraux**  
de Centres Hospitaliers Régionaux et Universitaires

La Conférence des Directeurs Généraux de Centres Hospitaliers Régionaux et Universitaires est l'Assemblée des Directeurs Généraux dont le rôle est d'intervenir pour améliorer le service rendu au malade et le fonctionnement des CHU. Elle a pour vocation de promouvoir et de défendre les atouts et spécificités des hôpitaux universitaires.

La Conférence remplit un devoir d'information auprès des autorités de tutelle, au premier rang desquelles la Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins, sur les conditions de mise en œuvre de la politique de santé dans les CHU. Le cas échéant, la Conférence fait valoir son devoir d'alerte lorsqu'elle a la conviction que les CHU ne sont pas en mesure d'appliquer les directives prescrites.

La Conférence assure également une fonction de veille réglementaire sur tous les textes en préparation ayant une incidence sur la gestion des CHR-CHU.

Enfin, la Conférence coordonne son action avec la Fédération Hospitalière de France, la Conférence des Présidents de CME des CHR-CHU et la Conférence des Doyens.

La Conférence est désormais reconnue par le législateur comme une force de proposition et d'analyse.

Fondée en 1970, la Conférence est constituée en association type loi 1901. Elle est dirigée par un bureau, élu pour trois ans.

L'implication de la Conférence des Directeurs Généraux dans la Fondation maladies rares à travers le positionnement de 8 CHU en lien avec les Universités correspondantes, contribue largement au développement de l'aspect fédératif soutenu par la Fondation maladies rares.

Cela constitue le gage d'un travail de haut niveau regroupant toutes les compétences nécessaires de la Recherche aux Soins avec la mise à disposition de plateaux techniques hautement performants.

Il s'agit donc bien d'une chaîne multi-partenaires qui doit permettre de rendre possible des résultats efficaces pour les malades.

**Contacts :**

Adresse de la Conférence des Directeurs Généraux de CHU  
CHU de Bordeaux - 12 rue Dubernat - 33404 Talence cedex  
Tél : 04 72 40 72 81 ou 05 56 79 53 00  
[dg.conference@chu-bordeaux.fr](mailto:dg.conference@chu-bordeaux.fr)

Communication de la Conférence des Directeurs Généraux de CHU  
Agence Marie-Georges FAYN  
Domaine de Bellevue - 36290 Saint-Michel-en-Brenne  
Tel : 02 54 38 06 59 / 06 84 81 59 82 - Fax : 02 54 38 19 82  
Email : [resocho@club-internet.fr](mailto:resocho@club-internet.fr)



## **Conférence des Présidents d'Université**

Définie dans le code de l'Education, à l'article L233-1, la Conférence des Présidents d'Université (CPU) rassemble les dirigeants des universités, des instituts nationaux polytechniques, des écoles normales supérieures, de grands établissements, et des pôles de recherche et d'enseignement supérieur (PRES), comptabilisant au total 122 membres.

Depuis 40 ans, elle représente et défend les intérêts des établissements qu'elle regroupe. Véritable acteur du débat public sur toutes les questions universitaires, la CPU est force de proposition et de négociation auprès des pouvoirs publics, des différents réseaux de l'enseignement supérieur et de la recherche, des partenaires économiques et sociaux et des institutions nationales et internationales. Dans un contexte de profondes mutations du secteur de l'enseignement supérieur et de la recherche, la CPU a également un rôle de soutien aux présidents dans leurs nouvelles missions et de promotion de l'Université française et de ses valeurs.

### **Contact :**

Conférence des Présidents d'Université  
103 boulevard Saint-Michel, 75005 PARIS  
Téléphone : 01 44 32 90 00  
Télécopie : 01 44 32 91 58