



# Fondation maladies rares

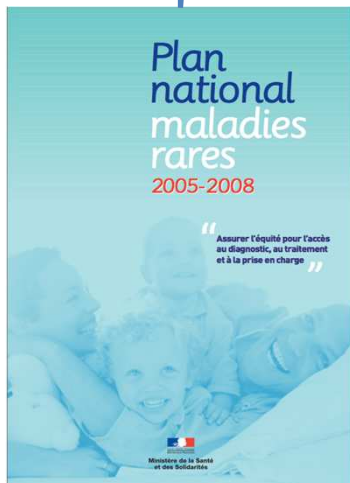
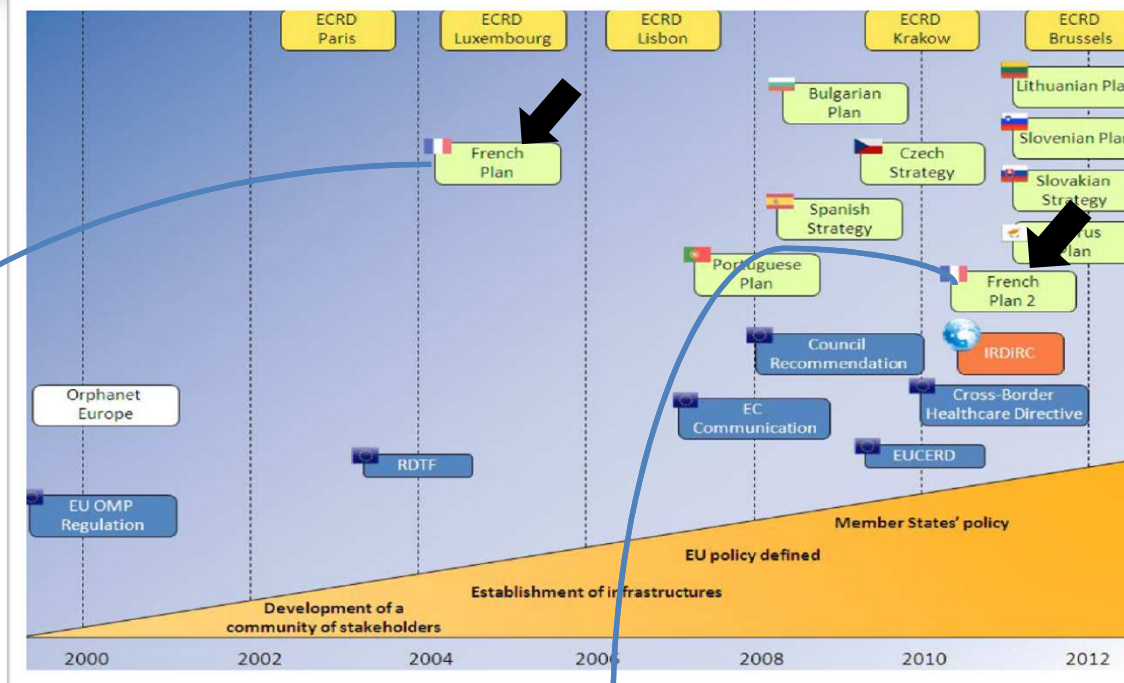
**Nicolas Pineau**

**Responsable régional Sud-Ouest**

**Vendredi 28 février**

# Contexte – les plans nationaux sur les maladies rares

EU Committee of Experts on Rare Diseases, Report 2013



Labellisation de:

131 centres de référence

501 centres de compétence



Axe « recherche »:

- Nécessité d'une **structure nationale d'impulsion** de la recherche
- **Fondation de coopération scientifique** en lien étroit avec les acteurs publics, privés et associatifs





# 2<sup>ème</sup> Plan National Maladies Rares 2011-2014



47 mesures regroupées en 3 axes :

- **Axe A : Renforcer la qualité de la prise en charge des patients**
- **Axe B : Développer la recherche sur les maladies rares**
- **Axe C : Amplifier la coopération européenne et internationale** afin de partager l'expertise, les expériences et les ressources disponibles sur les 7 000 maladies rares recensées.

*Création le 6 février 2012 par décret du Ministère de  
l'Enseignement Supérieur et de la Recherche*

*Fondation de coopération scientifique  
Mission d'intérêt général à but non lucratif*

*Promouvoir et coordonner la recherche sur les maladies rares*





# Conseil d'administration

## Membres fondateurs



A Syrota



L Tiennent-Herment



A Donnart



C Coudrier



Pr A Beretz



Dr G Lenaers



Représentant  
des chercheurs  
et enseignants-chercheurs

## Personnalités qualifiées



Pr JP Grünfeld



JM Belorgey



Dr MG Mattei



Pr FN Gilly



Pr J Kristeva



Dr A Cambon  
Thomsen



Pr JJ Cassiman



Pr G Tchernia

Président

Trésorière





# Les Universités et CHU impliqués

Centre Hospitalier Régional  
Universitaire de Lille

Université Lille Nord de France  
Pôle de Recherche  
et d'Enseignement Supérieur

ASSISTANCE  
PUBLIQUE HÔPITAUX  
DE PARIS

UPMC  
SORBONNE UNIVERSITÉS

UNIVERSITÉ  
PARIS DESCARTES

CENTRE HOSPITALIER  
UNIVERSITAIRE DE NANTES

UNIVERSITÉ DE NANTES

Les Hôpitaux  
Universitaires  
de STRASBOURG

UNIVERSITÉ DE STRASBOURG

C·H·U  
Centre Hospitalier Universitaire  
de Bordeaux

UNIVERSITÉ DE  
BORDEAUX

Hôpitaux de Lyon

Lyon 1

Hôpitaux de Toulouse

Université  
Paul Sabatier  
TOULOUSE III

Assistance Publique  
Hôpitaux de Marseille

Aix\*Marseille  
université



# Une organisation décentralisée avec une équipe dédiée en région

## Direction

Pr Nicolas Lévy



Céline Hubert

## Equipe siège



Ingrid Zwaenepoel



Diana Désir-Parseille



Daria Julkowska



Luigi Ravagnan



Clotilde Audollent

## Responsables régionaux

Ludovic Dupont



Audrey Tranchand



Gilles Bloch



Estelle Chanudet

Nicolas Jan



Nicolas Pineau



Roseline Favresse





# Organisation

Pr J.P. Grünfeld



Président

Conseil d'administration

5 fondateurs (2 voix)

8 personnalités qualifiées validées  
par les fondateurs (1 voix)

Un représentant des enseignants-  
chercheurs

Directeur &  
directrice  
opérationnelle

Pr Nicolas Levy  
Céline Hubert

Comité  
scientifique  
(29 membres)  
Pr Tauber

Partenaires et  
mécènes

Mécènes

Groupe de travail et  
d'impulsion des  
entreprises du  
médicament

Groupement des  
entreprises pour les  
maladies rares  
(hors santé)

# Fondation maladies rares : axes d'intervention

## Mission

### Promouvoir la Recherche sur les maladies rares



Mise en lien des acteurs de la Recherche et du Soins

Plus de **1000 rencontres** avec des équipes de recherche

Facilitation de l'accès aux ressources indispensables à la Recherche  
Expertise  
Technologies  
Financements

**6 appels à projets**  
*Séquençage à HD*  
*Dvpt de modèles anx*  
*Criblage moléculaire*  
**102 projets financés**  
**3 colloques scientifiques**

Facilitation de la collecte de données cliniques et biologiques

Contribution à l'état des lieux national et consolidation des besoins des équipes  
**Guide pratique bientôt**  
Comité de pilotage de la BNDMR

Aide au montage des phases précoces d'essais cliniques

**67 preuves de principe thérapeutiques détectées**  
Un accompagnement de près de la moitié des projets

Stimulation de la Recherche en Sciences Humaines et Sociales

**2 appels à projets lancés**  
*Retentissement psycho-social*  
**10 projets financés**

Contribution à la politique nationale et internationale sur les maladies rares

Contribution au suivi du PNMR2  
Création en cours d'un **DIU**  
Coordination du programme **E-Rare**  
Participation à des **consortium internationaux de recherche**



## Financer la recherche

**78**  
projets financés

pour expliquer les causes génétiques des maladies rares

*Expliquer les causes des maladies*

*Comprendre les mécanismes*

**22 modèles animaux**

créés et explorés pour étudier les mécanismes de la maladie

**70**  
projets innovants

déTECTÉS pour de nouveaux médicaments

*Développer de nouveaux traitements*

**31**  
projets à l'étude avec un potentiel thérapeutique

Partenariats avec l'industrie

*Etudier le retentissement de la maladie*

**10**  
Projets

sur l'étude du retentissement de la maladie

## Accompagner la recherche

**120**  
experts

*Stimuler la recherche nationale*

**3**  
colloques nationaux organisés

**248**  
projets évalués

*Développer l'expertise*

**Une formation diplômante**

en R&D sur les maladies rares mise en place

**7**  
responsables régionaux

*Accompagner les chercheurs au quotidien*

*Développer la coopération internationale*

**Simplifier et faciliter l'accès aux projets et financements internationaux**



# Toulouse

## Bilan des appels à projets GIS / Fondation maladies rares

2005 - 2012



Marina Guerrin-Weber	23 680 euros
Pr Roland Liblau	19 760 euros
Pr Patrick Raynal	8 337 euros
Pr Eric Bieth	8 400 euros
Pr François Malecaze	31 423 euros

2012 - 2013



Dr Nicolas Chassaing	27 120 €
Pr Stéphane Decramer,	31 500 €
Dr Virginie Postal :	98 000 euros

---

Total : 156 620 euros  
(248 220 euros)

+ 2 projets Toulousains en cours d'expertise



## Conclusions & perspectives 2014

**Un potentiel fort :** soins, recherche et valorisation, attesté par le nombre de labellisation de CRMR et de projets lauréats aux appels à projets de la Fondation

**Un atout :** Fédération des Centres de références maladies rares du CHU de Toulouse

→ Effet de levier en terme de communication et de management de projets de recherche



**Perspectives :**

→ Accompagner le dynamisme de la Fédération : atout pour l'évaluation des CRMR

→ Participer à la réflexion : émergence d'un projet collectif ?

→ Filière « de site » ? (AO DGOS 2014 ?)

