

MARDI 5 NOVEMBRE

Journée animée par Olivier Mariotte, Président, Nile

Salle plénière
Gaston Berger



09h00 Session 1

09h30 **Séance inaugurale**

- **Agnès BUZYN**, Ministre des Solidarités et de la Santé (sous réserve)
- **Marie-Pierre BICHET**, Vice-Présidente de l'Alliance Maladies Rares
- **Caroline BLANC-CROUZIER**, Vice-Présidente du Comité Maladies Rares du LEEM
- **Jean-Louis MANDEL**, Président de la Fondation Maladies Rares

09h30 Session 2

10h45 **PNMR3, Plan France Médecine Génomique 2025 : où en sommes-nous ?**

Modératrice : Nathalie TRICLIN-CONSEIL, Présidente de l'Alliance Maladies Rares

- **Anne-Sophie LAPOINTE**, Adjointe à la mission « Maladies rares », Ministère des solidarités et de la santé - DGOS
- **Anne PAOLETTI**, Directrice scientifique, secteur biologie santé, Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation - DGRI
- **Jean-François DELEUZE**, Directeur, Centre National de Recherche en Génomique Humaine
- **Damien SANLAVILLE**, Généticien, Responsable de la plateforme de séquençage génomique, Hospices Civils de Lyon
- **Jean POUGET**, Vice-Président santé du Comité Opérationnel du PNMR3

10h45 **Pause : Agora, visite des stands, posters, BtoB**

11h15 Session 3

12h45 **Progrès à venir pour le diagnostic et le dépistage ?**

Modérateur : Jean-Louis MANDEL, Président de la Fondation Maladies Rares

Quelle recherche pour faire progresser le diagnostic des maladies rares ?

- **Stylianos ANTONARAKIS**, Généticien, Genève
- **Juliette NECTOUX**, Généticienne Moléculaire, HUPC Cochin (AP-HP)
- **Alexandre BELOT**, Co-animateur filière Fai2R, immunologiste CHU de Lyon HCL

Quelle évolution du dépistage néonatal ?

- **Frédéric HUET**, Président de la Société française de dépistage néonatal
- **Laurent SERVAIS**, Professor of Paediatric Neuromuscular Diseases, Oxford
- **Christian COTTET**, Directeur général de l'AFM-Téléthon

12h45 Session 4

13h15 **Les maladies rares dans le débat parlementaire**

- **Philippe BERTA**, Député du Gard, Président du groupe d'études sur les maladies rares de l'Assemblée Nationale
- **Jean-Louis TOURAINE**, Immunologiste et député à l'Assemblée Nationale

Remise des « RARE d'honneur » à **Ségolène AYMÉ** et **Gilles ROCHE**

13h15 **Pause déjeuner : Agora, visite des stands, posters, BtoB**

MARDI 5 NOVEMBRE (SUITE)

Journée animée par Olivier Mariotte, Président, Nile

Salle plénière
Gaston Berger



14h15 Session 5

15h20 **Maladies rares : quel avenir pour le repositionnement de médicament ?**

Modérateur : Antoine FERRY, CTRS

Intervenants :

- Yann LE CAM, CEO EURORDIS
- Christine FETRO, Responsable Nationale de la valorisation de la recherche et des partenariats industriels (Club POC) - Fondation Maladies Rares
- Guillaume CANAUD, Professeur de Néphrologie à l'Hôpital Necker Enfants Malades, Université de Paris
- Nick SIREAU, Chairman of Trustees, Alkaptonuria Society, UK (*intervention vidéo*)

15h20 Session 6

16h45 **Les essais cliniques : comment promouvoir l'accès aux patients français ?**

Modératrice : Catherine RAYNAUD, Pfizer

Quelles sont les spécificités des études cliniques dans le domaine des maladies rares ?

Quels sont les leviers et les freins de la France en terme d'Attractivité pour la mise en place des essais cliniques ?

Les conditions sont-elles actuellement réunies pour favoriser la recherche en France, les atouts et points d'amélioration ?

Comment pérenniser les efforts et la coopération entre les différents acteurs de la recherche : cliniciens, académiques, associations et industriels ?

Quelle implication des patients dans la mise en place des études cliniques, du recrutement, l'élaboration des protocoles ?

Comment promouvoir une politique de soutien proactive au maintien de l'attractivité de la France en recherche clinique ?

- Régis PEFFAULT DE LATOUR, Coordonnateur de la filière MaRIH
- Laurence TIENNOT-HERMENT, Présidente de l'AFM-Téléthon et de Généthon
- Thomas BOREL, Directeur Recherche, Innovation, Santé Publique & Engagement Sociétal - LEEM
- Christelle RATIGNIER-CARBONNEIL, Directrice générale adjointe de l'ANSM
- Arnaud SANDRIN, Directeur opérationnel de la BNDMR
- Sonia GUEGUEN, Directrice Scientifique et Opérationnelle, Radico

16h45 **Pause : Agora, visite des stands, posters, BtoB**

17h15 Session 7

18h15 **La digitalisation est-elle une chance pour les maladies rares ?**

Modératrice : Caroline BLANC-CROUZIER, Vice-Présidente du Comité Maladies Rares du LEEM

Quel est l'impact des nouveaux outils numériques dans le parcours de soins des personnes malades ?

Quels impacts des nouvelles technologies sur les pratiques professionnelles ?

Comment développer la confiance en e-santé et garantir un accès équitable aux soins ?

Une place pour la recherche participative sur les maladies rares ?

Quels modèles alternatifs se dessinent ?

- Jean Philippe PLANÇON, Administrateur de l'Alliance Maladies Rares
- Eric HACHULLA, Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique, Hôpital Claude Huriez, CHU, Université de Lille
- Christine BODEMER, Coordinatrice de l'ERN-SKIN -APHP - Hôpital Necker Enfants Malades
- Christine BALAGUE, Professeur et Titulaire Chaire Good in Tech, Institut Mines-Télécom Business School
- Jean-Louis MANDEL, Président de la Fondation Maladies Rares
- Nizar MAHLOUI, Hôpital Necker Enfants Malades Unité d'Immunologie, d'Hématologie et de Rhumatologie Pédiatriques

18h15 Session 8

18h45 **Conférence « De la recherche à l'accessibilité des thérapies innovantes »**

- Alain FISCHER, Professeur au Collège de France, médecin à l'institut imagine, Hôpital Necker

MERCREDI 6 NOVEMBRE

Journée animée par Nathalie Tourret, Journaliste et Producteur Altour Production

Salle plénière
Gaston Berger



08h45 Ouverture de la journée

- **Frédérique VIDAL**, Ministre de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation (sous réserve)

09h00 Session 9

09h45 Modification du génome : Quelles implications ? Quelles applications ?

Modérateur : Anne-Sophie CHALANDON, Sanofi Genzyme

La révolution CRISPR-CAS9, la modification germinale, en pratique qu'est-ce que c'est ?

L'édition du génome : quelles applications en recherche ?

Quel intérêt pour les maladies rares, pour les malades ? Y a-t-il des risques ?

Quels seront les outils de recherche du futur ?

- **Alexandre MEJAT**, Chargé des Affaires Scientifiques Internationales, AFM-Téléthon
- **Alain HOVNANIAN**, Dermatologue, Hôpital Necker (AP-HP)
- **Gabriel MARTIN**, Directeur Général, Vertex France

09h45 Session 10

10h15 Et si l'avenir des maladies fréquentes passait par les avancées des maladies rares ?

Modérateur : Stanislas LYONNET, Directeur Général de l'Institut Imagine

- **Olivier HERMINE**, Hématologue, Hôpital Necker (AP-HP)
- **Nicolas LEVY**, Professeur de Génétique Médicale (AP-HM)

10h15 Pause : Agora, visite des stands, posters, BtoB

11h00 Session 11

12h15 Qu'est-ce que la recherche en Sciences Humaines et Sociales et quel est son impact sur le parcours de vie des patients ?

Modératrice : Paola DE CARLI, Directrice scientifique, Vaincre la Mucoviscidose

En quoi consistent les Sciences Humaines et Sociales ?

La recherche en SHS : ça sert à quoi ? Comment ces données peuvent faire évoluer la prise en charge des patients ?

Quel est le point de départ d'un projet en Sciences Humaines et Sociales ?

Quelles sont les parties prenantes nécessaires à la réalisation d'un projet SHS ?

Et demain : quels enjeux à relever pour les SHS dans les maladies rares ?

- **Christine DE KALBERMATTEN**, Fondatrice et directrice de l'association MaRaVal - Maladies rares valais (Suisse)
- **Marie-Anne MONTCHAMP**, Présidente, Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA)
- **Pascale MOLINIER**, Professeure de psychologie sociale à l'Université Paris 13, Campus de Villetaneuse
- **Sébastien RUFFIE**, Maître de Conférences HDR en Sciences sociales, Université des Antilles
- **Laura GUERIN**, Sociologue, Laboratoire CeRies (Centre de Recherche Individus Epreuves Sociétés)
- **Yves PIRSON**, Néphrologue, Cliniques Universitaires Saint Luc, Louvain (Belgique)

12h15 Pause déjeuner : Agora, visite des stands, posters, BtoB

MERCREDI 6 NOVEMBRE (SUITE)

Journée animée par Nathalie Tourret, Journaliste et Producteur Altour Production

Salle plénière
Gaston Berger



13h30 Session 12

14h00 Perspectives européennes

Modérateur : Daniel SCHERMAN, Directeur de la Fondation Maladies Rares

- Yanis MIMOUNI, Senior project manager d'EJP RD
- Guillaume JONDEAU, Réseau européen VASCERN, AP-HP

14h00 Session 13

15h00 Thérapie génique : comment passer des preuves de concept pré-cliniques à la mise sur le marché d'un médicament ?

Modératrice : Nathalie CARTIER, INSERM

- Ana BUJ BELLO, Chercheuse au Centre de recherche Généthon
- Hélène PUCCIO, Chercheuse à l'Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire
- Géraldine HONNET, Directrice du développement de Généthon
- Jean-Antoine RIBEIL, Directeur Médical, bluebird bio

15h00 Session 14

16h00 Comment appréhender les enjeux du modèle économique de la thérapie génique ?

Modérateur : Jean-Pierre GASPARD, Directeur général de l'AFM-Téléthon et Directeur opérationnel de l'Institut des Biothérapies

Quelles sont les spécificités de la thérapie génique en la matière ?

Comment une filière de thérapie génique peut permettre notre compétitivité internationale et notre indépendance nationale ?

Quelles innovations de rupture sont nécessaires pour la bioproduction industrielle et sa productivité ?

Comment revoir les critères de fixation des prix et leur transparence ?

- Christophe DUGUET, Directeur des Affaires Publiques de l'AFM-Téléthon
- Paul LEVESQUE, Président du groupe maladies rares, Pfizer New York
- Eric BASEILHAC, Directeur des Affaires Economiques et Export du Leem
- Sylvain FORGET, Président co-fondateur de BlueDil

16h00 Session 15

16h30 Conclusion des rencontres RARE 2019

- Marie-Pierre BICHET, Vice-Présidente de l'Alliance Maladies Rares
- Caroline BLANC-CROUZIER, Vice-Présidente du Comité Maladies Rares du LEEM
- Jean-Louis MANDEL, Président de la Fondation Maladies Rares