

« Maladies rares »

Séance thématique

Mercredi 29 septembre 2021

14 h 00 à 17 h 00

Détails pratiques à venir selon la situation sanitaire

Projet de programme (élections en dernière page)

L'objectif est de faire le point sur la prise en charge des maladies rares du diagnostic au traitement en insistant sur le rôle de la recherche seront évoqués successivement :

L'épidémiologie de ces très nombreuses pathologies ainsi que L'avancée des méthodes diagnostic qu'elles soient « omiques » : génomique, transcritomiques et protéomiques ou qu'elles fassent l'objet d'un diagnostic néonatal en population générale. À cette occasion sera rappelé les difficultés des patients qui font souvent l'objet d'une errance diagnostic.

La recherche clinique sur les maladies rares pose des problèmes spécifiques, en particulier ceux liés à la faible taille des cohortes et à une connaissance souvent limitée de l'histoire naturelle de la maladie. La problématique de la reconnaissance de l'ASMR (amélioration du Service Médical Rendu) sera exposée

Les thérapies protéiques, géniques et cellulaires sont en passe de révolutionner les traitements de maladies génétiques jusqu'alors incurables. Les technologies développées pour les maladies rares sont à même d'apporter aussi un bénéfice à d'autres pathologies plus répandues. D'autres pistes de traitement seront présentées notamment le repositionnement de certains médicaments en prenant l'exemple du traitement du syndrome de Cloves par le repositionnant d'un médicament en cours de développement dans le cancer du sein triple négatif, et aujourd'hui mis sur le marché. Cette molécule a donné des résultats exceptionnels dans un essai clinique suivi d'une ATU pour contrôler la croissance anarchique des organes des patients.

Enfin le parcours de ces patients leur difficulté de prise en charge et les couts engagés seront décrits

14 h 00 **Ouverture de la séance par Gilles AULAGNER** », *Président de l'Académie nationale de Pharmacie*

14 h 05 « **Épidémiologie des maladies rares, avancées des méthodes diagnostiques et errance diagnostique** » (20 min +10 Q/R)

Jean-Louis MANDEL, généticien, membre titulaire de l'Académie des Sciences, membre correspondant de l'Académie nationale de médecine

Résumé à venir

14 h 35 « **Recherche clinique sur les maladies rares et aspects industriels** » (20 min +10 Q/R)

Serge AMSELEM, Directeur de RADICO (Rare Diseases Cohortes) et Laurence RODRIGUEZ, Head of business unit Rare & Rare blood disorders de Sanofi-Genzyme

Résumé à venir.

15 h 05 « **Repositionnement dans les maladies rares : les avantages et les risques** » (15 min +5 Q/R)

Guillaume CANAUD, Hôpital Necker, INSERM

Résumé à venir.

15 h 25 « **Biothérapies pour les maladies rares** » (40 min +10 Q/R)

Serge BRAUN, AFM téléthon, et Alain FISCHER, INSERM, membre de l'Académie nationale de Pharmacie

Résumé à venir.

16 h 15 « **Parcours patient, Sciences humaines et sociales et rôle des associations de patients** » (20 min +10 Q/R)

Nathalie TRICLIN, Présidente de l'Alliance Maladies Rares et Yves MATILLON, Université Lyon

Résumé à venir.

ACTIVITÉS ADMINISTRATIVES DE L'ACADÉMIE

✓ Élections

▪ Membre associé

- *Proposé par la 3^{ème} section : Olivier SCHWARTZ*

▪ Membres correspondants nationaux

- *1^{ère} section : Christophe JUNOT*
- *3^{ème} section : Nathalie GARÇON*
- *4^{ème} section : Laurence TESSIER*
- *5^{ème} section : Catherine DUMARTIN
François SARKOZY*
- *6^{ème} section : David GARON*

▪ Membres titulaires

- *4^{ème} section*
 - Membre titulaire Ile-de-France
 - 1^{ère} ligne : Isabelle LANRIVAIN (17 voix)*
 - 2^{ème} ligne : Anne-Catherine PERROY*
 - Membre titulaire Hors Ile-de-France
 - 1^{ère} ligne : Catherine DESMARES (19 voix)*
 - 2^{ème} ligne : Frédéric BASSI*

▪ Membres correspondants à titre étranger

- *1^{ère} section : Davide AUDISIO (Italie)*
- *3^{ème} section : Delphine MARTINY (Belgique)*
- *4^{ème} section : Irène FERMONT (Israël)*
- *5^{ème} section : Kamel MANSOURI (Algérie)*
- *6^{ème} section : Sami HADDAD (Canada)*

▪ Prix de notoriété

- *Prix de la Pharmacie Francophone : Prix ex-aequo : Dahno Pascal ABROGUA et Assane COULIBALY*
- *Prix d'Honneur :*

Clôture par Gilles AULAGNER, *Président de l'Académie nationale de Pharmacie*