



#Ensemble,  
trouvons des traitements

# Les maladies rares, un vrai défi au quotidien



Une maladie est dite «rare» quand elle touche moins d'1 personne sur 2 000. Chaque maladie rare concerne un nombre très restreint de malades.

Les maladies rares sont très diverses : on en dénombre 7 000 aujourd'hui dont 80% sont d'origine génétique. Elles sont difficiles à diagnostiquer et peuvent avoir des conséquences invalidantes plus ou moins visibles. Très peu de maladies rares disposent aujourd'hui d'un traitement.

## DES MALADES NOMBREUX, DES VIES BOULEVERSÉES

**En France, 3 millions de personnes sont concernées par les maladies rares** et les enfants le sont au premier plan. Etre atteint d'une maladie rare, cela signifie, dans la plupart des cas :

- ne pas avoir de diagnostic,
- ne pas avoir de traitement,
- souffrir d'un isolement progressif.

**La difficulté du diagnostic et l'absence de traitement engendrent une grande souffrance et peuvent provoquer un isolement sociétal progressif des malades et de leurs proches.**

# La Fondation maladies rares apporte des résultats concrets !



Créée en 2012 dans le cadre du 2<sup>ème</sup> plan national maladies rares, **la Fondation maladies rares accélère la recherche** pour :

- identifier la cause des maladies et aider au diagnostic,
- aider au développement de nouveaux traitements,
- rompre l'isolement des personnes malades et de leur famille.

Elle est devenue en quelques années, un acteur indispensable pour accélérer la recherche sur les maladies rares **en accompagnant et finançant les projets les plus prometteurs.**

**DEPUIS 2012,**

- **301 projets de recherche** financés,
- Plus de **60 nouveaux gènes** identifiés,
- **71 candidats médicaments** accompagnés.

*Retrouvez le détail de ses résultats et son rapport d'activité sur son site internet : [www.fondation-maladiesrares.org](http://www.fondation-maladiesrares.org)*

La Fondation maladies rares est gouvernée par un Conseil d'administration, présidé par le Pr Jean-Louis MANDEL et un Conseil scientifique, présidé par le Dr Nathalie CARTIER-LACAVE.

L'équipe de la Fondation maladies rares est composée d'experts qui travaillent au plus près des chercheurs pour les accompagner (conseil, financement) et aller au plus vite au traitement.

### **La direction**

Directeur : Pr Daniel SCHERMAN

Directeur adjoint : Dr Ludovic DUPONT

**7 responsables régionaux** aux expertises complémentaires et en contact direct, dans les différentes inter-régions hospitalo-universitaires, avec les chercheurs, les organismes de valorisation de la recherche et les cliniciens experts des maladies rares.

**9 personnes à Paris** : direction, pôle Scientifique, pôle Opérations, pôle Affaires Économiques et Institutionnelles.

## **FONDATION MALADIES RARES**

Plateforme maladies rares - 96, rue Didot - 75014 Paris

Tél. : + 33 (0)1 58 14 22 81 // Site : [www.fondation-maladiesrares.org](http://www.fondation-maladiesrares.org)