

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

29 FÉVRIER - JOURNÉE MONDIALE DES MALADIES RARES

## ÇA BOUGE POUR LES MALADIES RARES !

*ORPHANDEV (F-CRIN), réseau pluridisciplinaire d'expertise dans la recherche de nouvelles solutions thérapeutiques pour les patients atteints de maladie rare, s'associe aux consortiums de deux projets européens majeurs susceptibles de faire avancer la recherche sur ces maladies. Le réseau participe également à la rédaction du nouveau Plan National Maladies Rares et prendra part en mai prochain à une journée de sensibilisation sur ces maladies à l'occasion du parcours de la flamme olympique.*

Les maladies rares touchent 3 millions de personnes en France et 36 millions en Europe, dont les  $\frac{3}{4}$  sont des enfants. Il existe plus de 7000 maladies rares, dont 80 % sont d'origine génétique et 95% n'ont pas encore de traitement curatif ; une impasse thérapeutique notamment liée au faible nombre de patients par maladie qui rend complexe l'évaluation des traitements. Dans ce contexte, deux projets européens majeurs, menés par des chercheuses françaises, auxquels ORPHANDEV, réseau d'expertise sur les maladies rares labellisé F-crin participe, sont en train de faire bouger la recherche. L'une concerne les ciliopathies rénales (plusieurs candidats-médicaments devraient faire leur entrée en essais cliniques) et l'autre, les méthodes et outils d'évaluation dans les maladies rares. Le réseau participe par ailleurs activement à la rédaction du 4<sup>ème</sup> Plan National Maladies Rares ainsi qu'à une journée de sensibilisation aux maladies rares à l'occasion du passage de la flamme olympique.



### Deux projets européens majeurs pour la recherche sur les maladies rares



Funded by  
the European Union

**TheRaCil\***

Coordonné par la chercheuse française Sophie Saunier (Institut Imagine) et financé par l'Union Européenne, TheRaCil ([theracil.eu](http://theracil.eu)) a pour objectif d'améliorer à la fois le diagnostic et le pronostic des patients atteints de ciliopathies rénales ; un groupe de maladies génétiques liées à une anomalie des cils primaires (antennes de communication de nombreuses cellules de l'organisme), provoquant une insuffisance rénale chronique allant jusqu'au stade terminal, nécessitant souvent une dialyse ou une greffe de rein. L'étude, qui utilise l'Intelligence Artificielle pour identifier de nouveaux biomarqueurs moléculaires et parvenir à identifier des caractéristiques communes chez des groupes de patients atteints par la maladie, vise le développement de nouveaux

candidats-médicaments à la fois pré-cliniques (in vitro, chez l'animal) et cliniques (préparation des essais cliniques chez l'homme) pour optimiser la prise en charge des patients. Elle implique 17 partenaires à travers 6 pays, dont le réseau ORPHANDEV qui intervient notamment dans l'évaluation des médicaments candidats, leur plan de développement clinique, l'accompagnement réglementaire avec l'EMA (agence européenne du médicament), et la diffusion des connaissances et résultats du projet.



Funded by  
the European Union

**INVENTS\***

Coordonné par la chercheuse française Sarah Zohar (équipe HeKA de l'INSERM, l'INRIA et Université Paris Cité) et financé par l'Union Européenne, INVENTS ambitionne de fournir de nouveaux outils méthodologiques et réglementaires pour améliorer le développement clinique de nouveaux médicaments pour les patients atteints de maladies rares. En effet, ces maladies débutent souvent dans l'enfance, avec des évolutions disparates au cours de la croissance. Cette hétérogénéité couplée au faible nombre de patients par maladie rendent la recherche scientifique complexe, les méthodologies classiques difficiles à appliquer, et le processus réglementaire de mise sur le marché des médicaments orphelins extrêmement long et difficile. INVENTS a notamment pour objectif d'intégrer l'expérience patients dans les prises de décision, de développer des modèles d'évaluation in silico (exemple : des cohortes virtuelles de patients) à partir de données d'essais cliniques ou de vie réelle et de créer de nouveaux outils d'aide à la décision réglementaire pour les agences de régulation ; un projet novateur et prometteur que soutient activement ORPHANDEV avec pour mission de faciliter l'intégration de l'expérience patient dans les processus de décision réglementaire.

### **Un nouveau plan national pour les maladies rares (PNMR4)**

Alors que les conclusions du Plan National Maladies Rares 3 viennent d'être publiés, le réseau d'excellence ORPHANDEV participe depuis plusieurs mois aux réflexions autour du 4ème plan. L'acteur reconnu en tant que « *dispositif pivot de soutien à la recherche clinique existante* » présente une véritable expertise méthodologique, stratégique et réglementaire pour l'accélération du développement de nouvelles thérapeutique orphelines (ce qui lui a permis d'être labellisé F-CRIN), par la fédération de l'ensemble des opérateurs de la recherche clinique. Dans la continuité de cette implication, ORPHANDEV s'associe à ce PNMR4 notamment par le soutien de la labellisation de centre d'excellence (CLEIO) sur le modèle des CLIPs de l'INCa, mais également la mise en œuvre d'un dispositif spécifique et renforcé de pharmacovigilance dans les maladies rares.

### **Une journée de sensibilisation à l'occasion du passage de la flamme olympique**

Le 12 mai prochain, la flamme olympique transitera par Eygalières, une commune du sud de la France. À cette occasion, ORPHANDEV participera à l'organisation d'une journée de sensibilisation grand public, notamment aux maladies. Au programme : la formation d'un village sportif autour du thème « Sport et Santé », avec la participation de différents acteurs comme des médecins ou encore la Maison des Femmes de Marseille.

« Depuis la création d'ORPHANDEV il y a 3 ans, nous portons l'ambition d'accélérer la recherche sur les maladies rares et le développement de nouveaux médicaments. La participation à la rédaction des différentes PNMR4 et à ces deux projets majeurs au niveau européen témoignent de l'importance de travailler en réseaux sur ces maladies rares. » commente le Pr Olivier Blin chef du Service de Pharmacologie Clinique et de Pharmacovigilance au CHU de la Timone à Marseille et coordinateur d'OrphanDev.

\* TheRaCil et INVENTS font partie du programme Horizon Europe lancé en 2021, programme de recherche et d'innovation le plus ambitieux de l'Union Européenne. Avec un budget global de près de 95,5 milliards d'euros, Horizon Europe soutient la recherche à travers des projets variés, y compris dans les domaines de la santé, de l'environnement, des nouvelles technologies, et de l'inclusion sociale.

#### **A propos d'OrphanDev (F-CRIN)**

Créé en 2021, OrphanDev est un réseau pluridisciplinaire labelisé F-CRIN rassemblant plus d'une cinquantaine d'acteurs issus des milieux privés et publics (professionnels de santé, chercheurs, entrepreneurs, industriels, laboratoires pharmaceutiques, patients et familles de patients) tous mobilisés autour d'une même cause : la recherche de nouvelles solutions thérapeutiques pour les patients atteints de maladie rare. L'action d'OrphanDev s'articule autour de 3 axes : l'opérationnalisation de la recherche clinique sur les maladies rares, le développement de l'intelligence artificielle au service des maladies rares et l'accessibilité des traitements. Depuis sa création, OrphanDev a déjà accéléré la mise à disposition de médicaments, favorisé un environnement organisationnel et réglementaire favorable à la recherche clinique et à l'innovation en France et développé la formation des équipes sur les essais cliniques dans les maladies rares. De nombreux projets industriels à l'initiative tant de grands groupes que de start-up sont d'ores et déjà lancés. Plus d'informations : <https://orphan-dev.org/>

#### **A propos de F-CRIN**

Créée en 2012, portée par l'INSERM et financée par l'ANR et le ministère de la Santé, F-CRIN (French Clinical Research Infrastructure Network) est une organisation d'excellence au service de la recherche clinique française. Elle a pour but de renforcer la compétitivité de la recherche clinique française à l'international, d'identifier et labelliser les réseaux de recherche, faciliter la mise en place d'essais cliniques académiques ou industriels, et développer l'expertise des acteurs de la recherche clinique, en mutualisant les savoir-faire, les objectifs et les moyens. L'organisation, qui dispose d'une unité de coordination nationale localisée à Toulouse, a déjà labellisé et fédère actuellement 12 réseaux d'investigation clinique ciblant des maladies d'intérêt général international (Parkinson, Asthme Sévère, Thrombose, Obésité, Cardio-néphrologie, Sclérose en Plaques, Maladies de la rétine, Maladies auto-immunes, Vaccinologie, Cardiologie), 3 réseaux d'expertise et de méthodologie (Maladies Rares, Dispositifs Médicaux, Epidémiologie) et une plateforme de supports sur mesure offrant l'ensemble des services nécessaires à la conduite des essais cliniques. Au total, F-CRIN représente une force de frappe de plus de 1400 professionnels en recherche clinique. F-CRIN bénéficie du soutien de l'ANR, du CHU de Toulouse et de l'Université « Paul Sabatier » Toulouse III. Pour plus d'informations : <https://www.fcrin.org/>

**Contact presse - EVE'VOTREDIRCOM - [servicepresse@votredircom.fr](mailto:servicepresse@votredircom.fr) – 06 62 46 84 82**