

## Journée internationale des maladies rares, Sanofi Genzyme s'engage pour accélérer le diagnostic

**Gentilly (France) – 23 Février 2021** – Comme chaque année, Sanofi Genzyme se joint à des centaines d'associations du monde entier pour célébrer la Journée internationale des maladies rares, les faire connaître et sensibiliser le plus grand nombre à leur impact sur la vie des patients et leur entourage. Il existe à ce jour plus de 7 000 maladies rares<sup>1</sup>. Isolée, chacune d'entre elles ne touche que peu de personnes, mais au total, près de 3 millions<sup>1</sup> de Français en souffrent. Compte tenu de leur rareté, elles sont difficiles à diagnostiquer et à traiter. On estime, en effet, que seulement une personne sur deux est diagnostiquée, et bien souvent des années après l'apparition des premiers symptômes... L'errance médicale qui en découle est particulièrement difficile à vivre, d'autant plus dans une période où l'accès aux traitements et aux soins à l'hôpital peuvent s'avérer plus compliqués.

Pour cette édition 2021, Sanofi Genzyme célèbre les 5 ans de #Pledge4rare et renforce sa position de leader dans la lutte contre les maladies rares, auprès des personnes et des communautés de patients.

Plus de 7 000 maladies rares identifiées :

- En France, 3 millions de personnes sont atteintes de maladies rares
- 80 % des maladies rares sont d'origine génétique<sup>1</sup>
- 85% ne disposent pas de traitements<sup>1</sup>
- 75% des malades sont des enfants<sup>1</sup>

### **Les maladies rares...**

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000<sup>1</sup>. Pourtant, avec 7000 maladies rares identifiées, les malades sont nombreux. Le plus souvent, elles sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des malades, 75% sont des enfants. On emploie le terme de « maladie orpheline » pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas de traitement efficace, ce qui est le cas pour de nombreuses maladies rares.

### **... Une priorité de santé publique...**

Sous l'impulsion du mouvement associatif, les maladies rares sont devenues une préoccupation de santé majeure, avec le soutien des pouvoirs publics. La France fait figure de référence. C'est le 1er pays de l'Union Européenne à avoir élaboré et mis en œuvre un Plan Maladies Rares (2005-2008), suivi d'un deuxième (2011-2016). Aujourd'hui, avec le [3<sup>e</sup> Plan National Maladies Rares](#) (2018-2022), ce modèle de référence se renforce pour que chaque patient puisse accéder rapidement à un diagnostic et à une prise en charge adaptée à sa pathologie.

### **... Mise à l'honneur par la Journée internationale des maladies rares**

Impulsée par [Eurordis](#), la Journée internationale des maladies rares met en lumière l'impact que ces maladies, souvent invalidantes, ont sur les patients et leurs familles. La première a été célébrée en 2008, le 29 février, une date « rare ». Cette journée est relayée dans plus de 94 pays dans le monde.

Le thème 2021 "*Être rare, c'est être nombreux. Être rare, c'est être forts. Être rare, c'est être fiers*" comporte trois objectifs de soutien :

- Les maladies rares sont une priorité de santé publique.
- Les personnes vivant avec une maladie rare ont le droit à l'égalité des chances.
- Les personnes vivant avec une maladie rare ont le droit de réaliser leur potentiel.

### **#Pledge4rare, l'initiative mondiale de Sanofi Genzyme se digitalise...**

Sanofi Genzyme a lancé en 2017 une initiative mondiale appelée #Pledge4Rare. Cette campagne encourage chacun à s'engager, à courir ou à marcher. Cet engagement se convertit en kilomètre et enclenche une donation à une association de patients. Cette année, en raison de la pandémie, les efforts de sensibilisation seront menés virtuellement via le site [Pledge4Rare.com](https://pledge4rare.com). Une application est ouverte à tous et téléchargeable depuis MYLAPS Sporthive Live Events. L'objectif est de parcourir environ 40 000 kilomètres, soit la circonférence du globe.

### **Sanofi Genzyme, un engagement source d'espoir pour les patients atteints de maladies rares**

Pionnier dans les maladies rares, Sanofi Genzyme place depuis toujours les patients et la science au cœur de ses actions. Cette démarche s'inscrit dans la continuité d'une longue histoire construite avec la communauté médicale et les associations de patients. Engagé dans la recherche et le développement de thérapies innovantes, Sanofi Genzyme a permis de faire progresser de nouveaux traitements, à travers le monde. Ces avancées se retrouvent particulièrement dans les maladies de Gaucher, Fabry, Pompe et dans la Mucopolysaccharidose de type I (MPSI).

### **Des patients encore en attente de traitement**

Même si la France fait partie des pionniers en matière de maladies rares, les besoins des patients restent importants. Sanofi Genzyme poursuit donc ses efforts de recherche pour répondre aux besoins dans les maladies suivantes :

- Le déficit en sphingomyélinase acide (ASMD) également connu sous le nom de maladie de Niemann-Pick de type A et B.
- Le Purpura Thrombotique Thrombocytopénique acquis (PTTa).
- La maladie des agglutinines froides.
- La drépanocytose.
- La bêta-thalassémie.
- L'hémophilie A et B.

Pour beaucoup de ces maladies, établir un diagnostic reste une épreuve. L'errance diagnostique dont souffrent les patients est une question majeure du 3<sup>e</sup> Plan National Maladies Rares. Sanofi Genzyme s'est emparé de ce sujet via la démarche collective UniR qui propose des solutions de e-santé concrètes exprimées dans un [livre blanc](#).

### **A propos de Sanofi Genzyme**

Sanofi Genzyme, la division mondiale de médecine de spécialités de Sanofi, se concentre sur les maladies rares, les maladies rares du sang, la sclérose en plaques, l'oncologie et l'immunologie. Nous aidons les patients atteints d'affections invalidantes et complexes, souvent difficiles à diagnostiquer et à traiter. Notre approche est de développer des traitements hautement spécialisés et de créer d'étroites relations avec les communautés de médecins et de patients. Nous nous engageons à découvrir et à faire progresser de nouveaux traitements, en donnant de l'espoir aux patients et à leurs familles à travers le monde.

## À propos de Sanofi

La vocation de Sanofi est d'accompagner celles et ceux confrontés à des difficultés de santé. Entreprise biopharmaceutique mondiale spécialisée dans la santé humaine, nous prévenons les maladies avec nos vaccins et proposons des traitements innovants. Nous accompagnons tant ceux qui sont atteints de maladies rares, que les millions de personnes souffrant d'une maladie chronique.

Sanofi et ses plus de 100 000 collaborateurs dans 100 pays transforment l'innovation scientifique en solutions de santé partout dans le monde.

Sanofi, Empowering Life, donner toute sa force à la vie.

## Contacts Relations Médias

Sanofi Genzyme France  
Nathalie Ducoudret  
+33 6 09 63 82 71  
[communication-france@sanofi.com](mailto:communication-france@sanofi.com)

Licence K  
Jean-François Kitten  
+33 6 11 29 30 28  
[jf@licencek.com](mailto:jf@licencek.com)

## Référence

- (1) Plan national maladies rares 2018 – 2022 (PNMR3) – Ministère des Solidarités et de la Santé & Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation