



## **Journée internationale des maladies rares En France, 3 millions<sup>1</sup> de personnes sont concernées par l'une des 7 000<sup>2</sup> maladies rares identifiées.**

### **- Le diagnostic est une question majeure -**

**Saint-Germain-en-Laye, France – le 23 février 2017.** La 10<sup>ème</sup> Journée internationale des maladies rares, le 28 février 2017, nous renvoie aux défis que doivent relever chaque jour les malades et leurs proches. Trois millions de Français sont concernés par l'une des 7 000 maladies rares dénombrées dont seul 1% de maladie dispose d'un traitement. A l'occasion de cette journée, Sanofi Genzyme souhaite rappeler la nécessité de trouver ensemble des solutions afin de mieux prendre en compte les besoins des malades : accès au diagnostic et à des soins de qualité, adaptés à leur pathologie, mais aussi des ressources et des services indispensables pour améliorer leur quotidien.

### **Les maladies rares, une priorité de santé publique**

La France joue depuis longtemps un rôle moteur, au niveau européen et international. Un cadre national et deux Plans Maladies Rares successifs (2005-2008 et 2011-2016) ont permis de structurer (les centres de référence/compétences) puis d'élargir (filières de santé) l'offre de recherche, de diagnostics et de soins en France.

Aujourd'hui, notre mission est de contribuer à pérenniser et à renforcer ce modèle d'excellence. L'objectif que nous devons tous poursuivre, en tant qu'acteurs du système de santé, est de permettre à chaque patient atteint d'une maladie rare d'accéder rapidement à un diagnostic et à une prise en charge adaptée de sa pathologie.

**Le 3<sup>ème</sup> Plan national maladies rares (PNMR)**, actuellement en cours de rédaction, en a la vocation.

L'errance diagnostique demeure une question majeure pour les patients et les familles : un quart des patients attendent près de 4 ans avant que la recherche de leur diagnostic ne débute ; la moitié des patients ont recherché pendant au moins un an et demi leur diagnostic, un quart pendant plus de 5 ans<sup>3</sup>.

Des actions seront indispensables dans le cadre d'un 3<sup>ème</sup> PNMR comme :

- Améliorer les outils de diagnostic (séquençage haut débit en lien avec le Plan Médecine Génomique) ;
- Développer/renforcer l'information à destination des professionnels de santé sur les maladies rares ;

<sup>1</sup> Alliance Maladies Rares : <http://www.alliance-maladies-rares.org/les-maladies-rares/definition-et-chiffres-cles/>

<sup>2</sup> Maladies Rares Info Service : <http://www.maladiesraresinfo.org/formation-informations-maladies-rares/plus-d-infos-sur-les-maladies-rares/>

<sup>3</sup> Enquête ERRADIAG – février 2016 – Alliance Maladies Rares

## COMMUNIQUE DE PRESSE FRANCE

- Rendre possible et systématique un dépistage précoce lorsque celui-ci a un impact significatif sur la santé du patient ;
- Favoriser les actions de recherche et développement de nouveaux traitements : rencontres régulières entre chercheurs publics et privés, mutualiser les registres/bases de données, assurer leur co-financement et l'utilisation de ces données
- Rendre l'évaluation et la mise à disposition de ces nouveaux traitements possibles, à travers une méthodologie adaptée et en levant les freins réglementaires à l'intervention d'experts auprès des autorités.

### La recherche : plus que l'espoir, changer des vies

La Journée internationale des maladies rares dont le thème cette année est « la recherche : plus que l'espoir, changer des vies » est une nouvelle fois l'occasion de sensibiliser patients et familles, professionnels, chercheurs, décideurs en santé et pouvoirs publics. Sanofi Genzyme est plus que jamais actif :

- **Le 28 février, Sanofi Genzyme lance [www.maladiedepompe.fr](http://www.maladiedepompe.fr) le premier site internet grand-public français dédié à la maladie de Pompe, une myopathie génétique rare.** Il est conçu comme une source de documentation simplifiée à l'attention des patients et de leur entourage. Ce site unique fournit des liens utiles pour faciliter la vie quotidienne des patients.
- **Sanofi Genzyme soutient comme chaque année l'Alliance Maladies Rares**, un collectif de plus de 200 associations et porte-parole des malades et de leur entourage, qui organise des actions dans toutes les régions de France. Au niveau international, la journée sera relayée par EURORDIS dans plus de 85 pays dans le monde.  
Pour en savoir plus: [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org) et [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
- **A Dijon, Sanofi Genzyme soutient une opération d'envergure grand-public intitulée « [Rares comme tout le monde](#) », portée par la [filière AnDDI-Rares](#).** Pour la première fois dans cette région, acteurs publics, privés et associatifs vont se réunir à travers « un village éphémère » des maladies rares. Des ateliers d'expérimentation sur l'ADN, une fresque géante pour petits et grands seront proposés. Une conférence-débat sera ouverte à tous.

### La recherche continue et les patients ne sont plus seuls

*« Sanofi Genzyme est pionnier dans le domaine des maladies rares et il a l'ambition de rester l'un des leaders mondiaux. Nous nous engageons auprès des patients et de leur famille, et au-delà de la mise à disposition d'un traitement, nous continuons à travailler sans relâche afin que chaque patient ait une solution thérapeutique, et qu'il gagne en espérance et en qualité de vie »* souligne Christian Deleuze, Président de Sanofi Genzyme France.

Entreprise pionnière, les maladies rares sont au cœur des efforts de recherche de Sanofi Genzyme depuis 35 ans, notamment dans les maladies lysosomales, groupe de pathologies regroupant des déficits enzymatiques. En 1991, un premier médicament pour la maladie de Gaucher, qui affecte 1 personne sur 57 000 à la naissance, a transformé la vie quotidienne des patients. Puis ont été développés les premiers traitements de la maladie de Fabry, de Pompe et la Mucopolysaccharidose de type I.

## COMMUNIQUE DE PRESSE FRANCE

Etre à la pointe de la science est la voie choisie par Sanofi Genzyme. La recherche de solutions pour les patients en attente d'options thérapeutiques est au cœur de nos efforts d'innovation. Notre ambition est de continuer à incarner l'espoir pour ces malades. Sanofi Genzyme poursuit ses investissements et ses développements dans les maladies rares, en particulier la maladie de Pompe, la maladie de Fabry, autour de nouvelles générations de traitement et maladie de Niemann-Pick de type B.

### **A propos de Sanofi**

Sanofi, l'un des leaders mondiaux de la santé, s'engage dans la recherche, le développement et la commercialisation de solutions thérapeutiques centrées sur les besoins des patients. Sanofi est organisé en cinq entités globales : Diabète et Cardiovasculaire, Médecine générale et Marchés émergents, Sanofi Genzyme, Sanofi Pasteur et Santé Grand Public.

[www.sanofi.fr](http://www.sanofi.fr) / [@SanofiFR](https://twitter.com/SanofiFR)

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

Sanofi Genzyme met l'accent sur le développement de traitements de médecine de spécialité pour les maladies graves, souvent difficiles à diagnostiquer et à traiter, apportant l'espoir aux patients et à leur famille.

[www.sanofigenzyme.fr](http://www.sanofigenzyme.fr) / [@SanofiGenzymeFR](https://twitter.com/SanofiGenzymeFR).

---

### **Contacts Sanofi :**

#### **Relations Presse France** **Chrystel Baude**

Tél. : 01 57 63 25 04

[communication-France@sanofi.com](mailto:communication-France@sanofi.com)

#### **Sanofi Genzyme**

**Nathalie Ducoudret**

Tél. : 06 09 63 82 71

[Nathalie.ducoudret@sanofi.com](mailto:Nathalie.ducoudret@sanofi.com)