

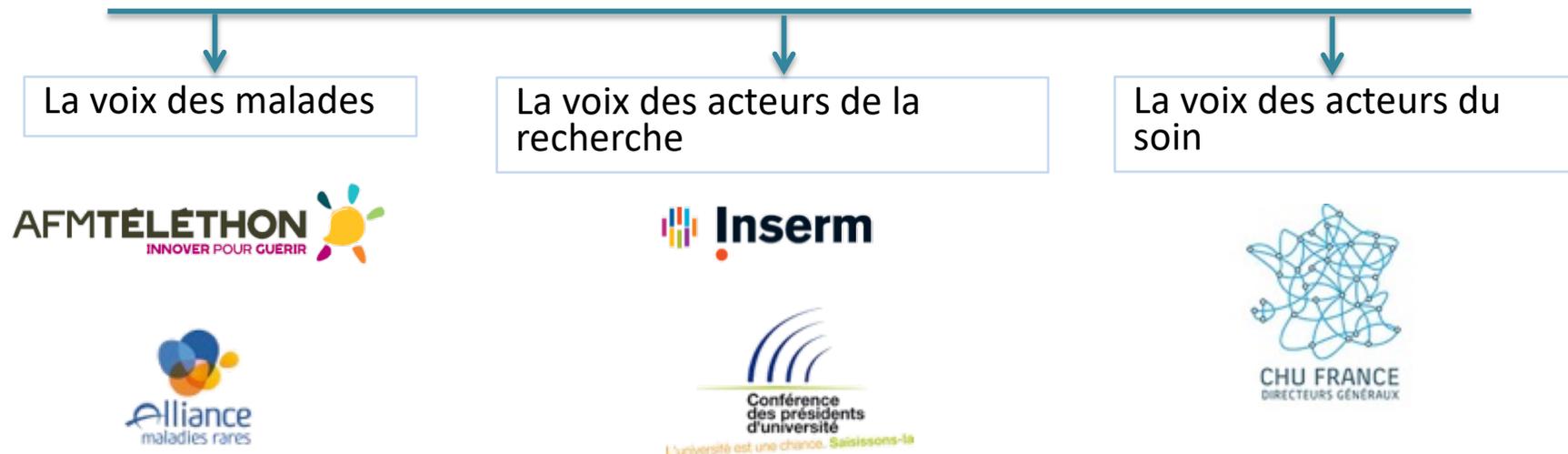


**LA FONDATION**  
**ENSEMBLE,**  
**TROUVONS DES TRAITEMENTS !**

Journées annuelles FIMATHO- 22 juin 2021

**Anne-Sophie Yribarren**  
Responsable régionale &  
référente e-santé  
Fondation Maladies Rares

- ✓ Fondation de coopération scientifique
- ✓ Créée dans le cadre du 2<sup>ème</sup> Plan National Maladies Rares 2011-2016, par décret du Ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche le 7 février 2012
- ✓ Née de la volonté conjointe de 5 acteurs impliqués dans la recherche et la prise en charge des maladies rares



ACCÉLÉRER LA RECHERCHE  
POUR TOUTES LES MALADIES RARES  
Afin de :

- ✓ **DECRYPTER LES MALADIES & CONCEVOIR DES TRAITEMENTS INNOVANTS**
- ✓ **AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES PERSONNES MALADES & LEURS PROCHES**



## FINANCER DES PROJETS DE RECHERCHE

- **4 à 5 appels à projets par an**  
pour sélectionner des projets d'excellence scientifiques  
en sciences biomédicales et en sciences humaines et sociales
- Faciliter l'accès des chercheurs aux technologies de pointe (plateformes de séquençage à haut débit, plateformes de criblage, technologie IPSC, création de modèles, etc.)

## ACCOMPAGNER / VALORISER LES PROJETS & COOPÉRER AVEC LES ACTEURS

- **Favoriser les collaborations** : chercheurs académiques, médecins experts des maladies rares , associations de patients , filières de santé, acteurs de la valorisation, industriels
- Aider à l'émergence de projets **interdisciplinaires, d'appels à projets collaboratifs**

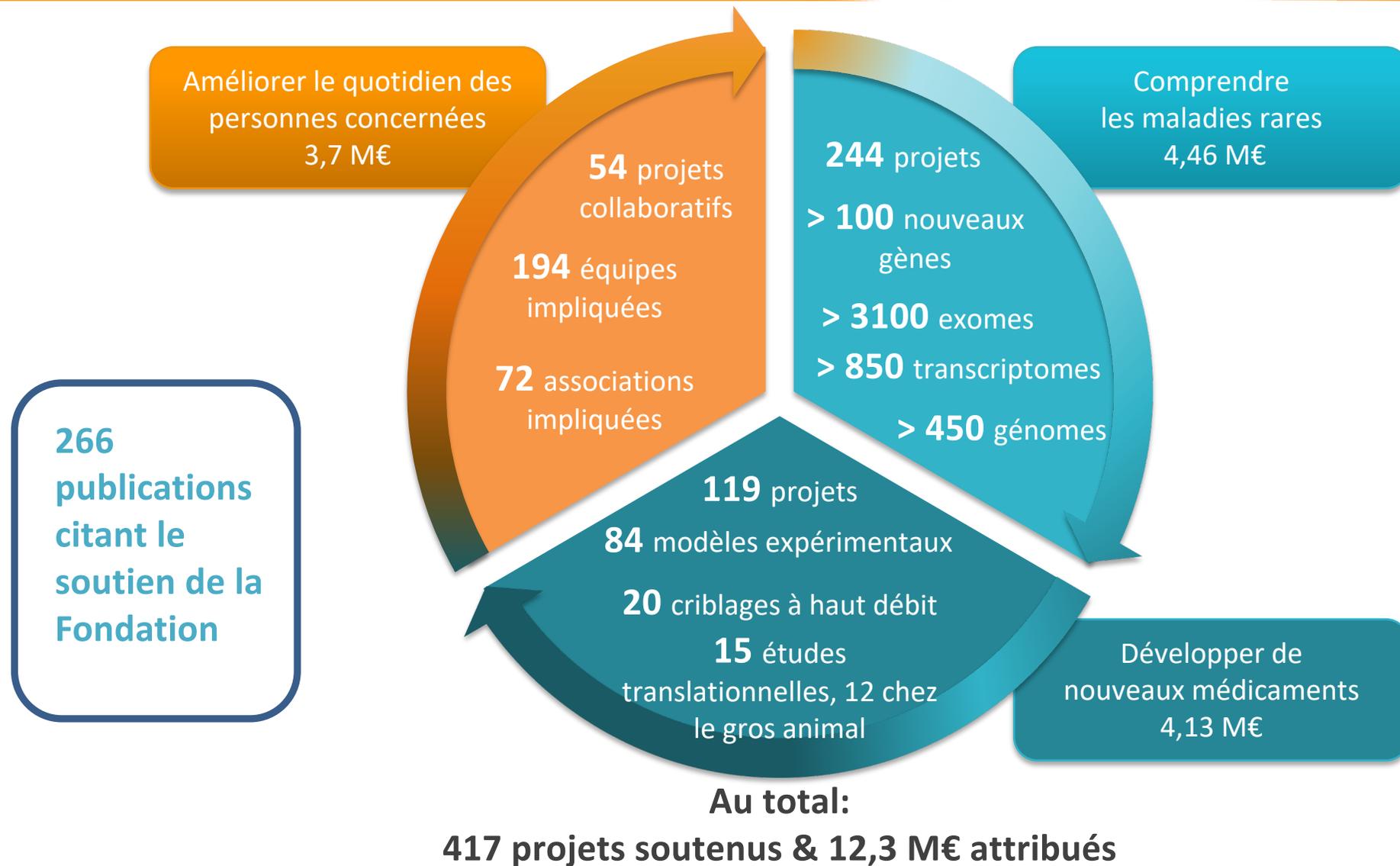
6 responsables  
régionaux

Appels à  
manifestation  
d'intérêt  
conjoint

Rôle dans la  
valorisation et  
essaimage

# + de 400 PROJETS DE RECHERCHE SOUTENUS DEPUIS 2012 – 41 APPELS À PROJETS

(situation au 1 juin 2021)



## LE CONTEXTE

- + de 250 associations de malades dans les maladies rares en France
- Des **contributeurs incontournables** dans la recherche et le parcours de soin et de vie

## NOS ACTIONS

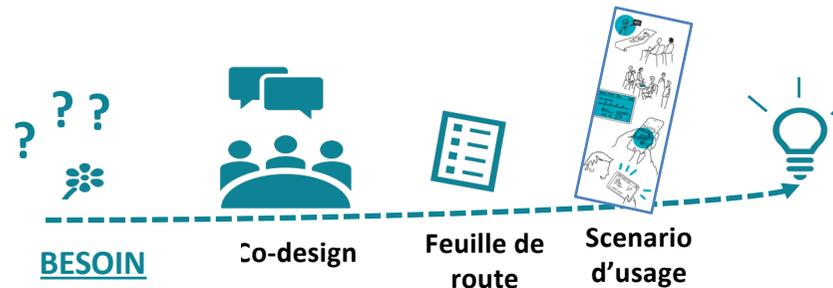
- Création d'un **poste dédié à la Fondation depuis janvier 2019**
- Nature du suivi et des conseils : cofinancement projets de recherche, aide au montage d'événements scientifiques, co-construction et suivi de projets, etc.

## LE CONTEXTE

- **La révolution numérique est une formidable opportunité** pour mieux comprendre et mieux soigner les maladies rares
- Un contexte favorable mais qu'il faut accompagner (projets multidisciplinaires, financements spécifiques, réglementations multiples)

## NOS ACTIONS

- Des **ateliers d'idéation et de co-conception** pour soutenir l'émergence de solutions numériques innovantes à chaque étape du parcours de soins et de vie



Edition 2019

Edition 2020



## APPLIDENT

- Application santé
- Parcours de soins
- Agénésies dentaires



## DÉDALE

- Outil numérique de recherche d'information
- Faciliter l'accès aux Aides médico-sociales
- Tous les handicaps



## E-GEN HDF

- E-consultations
- Maladies génétiques



## MASTOGAME

- Serious game
- Syndrome dépressif
- Mastocytose



## TOP'LA!

- Application santé
- Troubles de l'oralité alimentaire pédiatrique

 **APPLI'DENT** « Application agénésies dentaires » CHU Lille et association ADFE  
- **Dr Ludovic Lauwers**- PH service de stomatologie - CHU Lille [#App Santé](#) [#Outil compagnon](#)

 **DEDALE** « Outil facilitant l'accès aux aides médico-sociales par l'expression des besoins du patient »  
- **Mr Jacques Vairon**, vice président Aramise avec un collectif d'associations de familles maladies rares (Amadys- Association Tanguy Moya-Moya ). [#Handicap](#) [# Information pour tous](#)

 **E-GEN HDF** « E-consultation de génétique en Hauts-de-France » clinique de génétique,  
- **Pr Sylvie Manouvrier**, PU PH généticienne, CHU Lille [#Téléconsultation](#)

 **MASTOGAME** « Serious game pour améliorer la dépression chez les patients atteints de mastocytose »

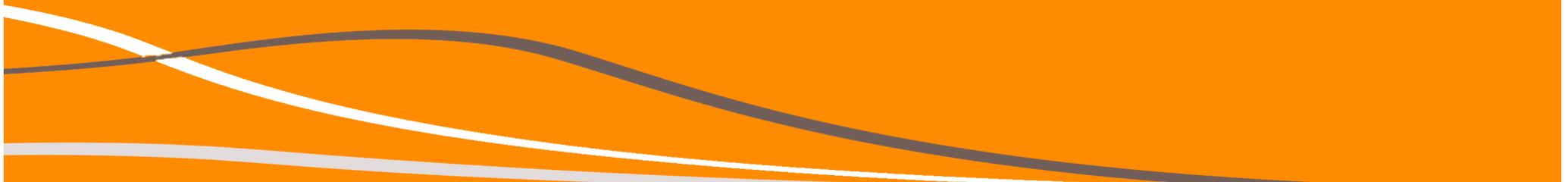
**Mme Sylvie Cauet**, psychologue, centre de référence mastocytose, CHU Toulouse. [#Serious game](#)  
[#E-ETP](#)

 **TOP' LA !** « Une application mobile pour les troubles de l'oralité alimentaire pédiatrique » Service de gastro-nutrition pédiatrique,

**Mme Charlotte Pereira et Mme Audrey Lecoufle**, orthophonistes, CHU Lille, filière FIMATHO  
[#App Santé](#) [#E-ETP](#)



# AUTRES CONTRIBUTIONS



## PARTENAIRE - EUROPEAN JOINT PROGRAMME ON RARE DISEASES

- ✓ Scientific secretary JTC 2021
- ✓ E-learning (MOOC)
- ✓ RDR Challenge
- ✓ Innovation transfer



## ORGANISATEUR – LE CONGRÈS DES RENCONTRES RARE 2021

- ✓ 14-15 octobre 2021
- ✓ Format digital, gratuit
- ✓ Tables rondes, présentations, Sessions E-poster



## COLLOQUE ANNUEL SCIENTIFIQUE / COLLOQUES RÉGIONAUX ET WEB EMISSIONS



## QUELQUES ACTUALITÉS

- Web-émission sur la Transition enfant/ adulte avec la participation de la filière NeuroSphinx (malformations pelviennes et médullaires rares) : juillet 2021
- Communication e-Poster- RARE 2021, deadline abstracts : 31 juillet 2021
- Prix de la recherche « Maladies Rares et Douleur » Fondation Maladies Rares & Fondation Apicil, Deadline : 1 octobre 2021
- Club POC – sessions Pitch : fin novembre 2021
- Ateliers e-santé : fin 2021/début 2022
- Calendrier prévisionnel appels à projet de recherche : début 2022

**Les actualités de la Fondation Maladies Rares :**

<https://fondation-maladiesrares.org/>

<https://evenements-fondation-maladiesrares.org/>

# MERCI DE VOTRE ATTENTION !

**Contact :**

Anne-Sophie Yribarren

Responsable régionale Nord & Ouest

Référente e-santé

[anne-sophie.yribarren@fondation-maladiesrares](mailto:anne-sophie.yribarren@fondation-maladiesrares)