

## 8<sup>e</sup> Journée Internationale des Maladies Rares

### Médecins, chercheurs, patients : ensemble, plus forts contre les maladies rares

Paris, 24 février 2015 – C'est une nouvelle organisation, unique en son genre, qui permet à l'hôpital Necker-Enfants malades-AP-HP et à l'Institut des maladies génétiques *Imagine*, de prendre en charge ensemble, de manière optimale, des patients atteints de maladies rares, dont 80% sont génétiques.

Réunies depuis un an dans un lieu unique, ces équipes de recherche et de soins travaillent ensemble pour un meilleur accompagnement médical, scientifique, paramédical et social des patients.

Cette collaboration repose sur une certitude : une bonne prise en charge des patients implique de réunir médecins, chercheurs et patients, autour d'une mission commune et **dans une même unité de lieu**, afin d'accélérer les découvertes, de soigner au mieux les patients et de leur proposer de nouveaux traitements.

Cela a été rendu possible par la création de l'Institut *Imagine* et de l'Espace maladies chroniques et maladies rares de l'hôpital Necker-Enfants malades, espace situé au cœur du nouveau bâtiment de l'Institut.

#### Notre force : avoir réuni tous les acteurs, au service des patients

Plusieurs équipes de soins et de recherche illustrent parfaitement **ce continuum unique en Europe d'expertises dédiées aux maladies rares**. Ensemble, ils démontrent l'importance de réunir toutes les expertises autour du patient et les avancées permises par cette organisation inédite.

La double culture médecine recherche, l'une nourrissant l'autre, est fortement encouragée. Jour après jour, main dans la main, les acteurs de ce continuum soins-recherche permettent aux familles d'envisager l'avenir avec espoir.

Parmi ces équipes :

- Le Pr Sabine Sarnacki, médecin, chercheur, vice-présidente santé du Plan National Maladies Rares Service de chirurgie viscérale pédiatrique, coordinatrice du Centre de référence maladies rares MAREP
- Le Pr Arnold Munnich, pédiatre généticien, chef du service de génétique de l'hôpital Necker-enfants malades, co-fondateur de l'Institut *Imagine*
- Le Dr Laurence Colleaux, biologiste, chercheuse, directrice du laboratoire « Molecular and pathophysiological bases of cognitive disorders »
- Le Dr Nadia Bahi-Buisson, médecin, chercheuse en neurologie

Le Pr Munnich et le Dr Colleaux travaillent par exemple ensemble sur un sujet clé dont on connaît mal l'origine et dont la prise en charge doit être encore améliorée : **l'autisme et les déficiences intellectuelles**.



## L'Hôpital Necker-enfants malades & *Imagine* : une offre de soins et une activité de recherche de premier plan dédiées aux maladies rares

### Chiffres clés

#### Maladies rares

- 9 000 pathologies différentes
- 3 millions de personnes en France
- 35 millions en Europe

#### Maladies rares à Necker-enfants malades & *Imagine* :

- 40 centres de référence maladies rares sur les 131 créés suite au 1<sup>er</sup> Plan National Maladies Rares
- 55 000 consultations par an
- 20 000 patients suivis par an
- Près de 200 gènes responsables de maladies identifiés par les chercheurs d'*Imagine* & Necker
- 8 plateformes technologiques pour accompagner la recherche et le diagnostic

### Un accompagnement pluridisciplinaire *in situ*

Les patients suivis par les médecins de l'hôpital Necker-enfants malades au rez-de-chaussée du bâtiment *Imagine* ont accès à une exceptionnelle palette d'expertises médicales et paramédicales unique en Europe. Les patients bénéficient également de la double compétence des « médecins-chercheurs » et de la proximité avec les équipes de recherche, au sein du même bâtiment.

### Des avancées majeures, des attentes infinies

Les équipes de recherche d'*Imagine* et de l'hôpital Necker-Enfants malades ont déjà identifié 200 gènes responsables de maladies. Leurs recherches sur des maladies extrêmement rares leur ont permis de découvrir de nouvelles cibles thérapeutiques et de nouveaux traitements pour certaines de ces pathologies comme l'achondroplasie, mais aussi d'expliquer les mécanismes de maladies moins complexes et plus fréquentes telles que l'ostéoporose. Le chemin à parcourir reste long pour répondre aux attentes des familles. C'est pourquoi l'hôpital Necker-Enfants malades et *Imagine* s'efforcent d'accélérer la recherche clinique pour délivrer plus vite de nouvelles solutions thérapeutiques aux patients.



## Pour toute demande d'interviews (médecins, chercheurs, patients)

### Contacts presse Institut *Imagine* :

Béatrice Parrinello-Froment : [beatriceparrinello@bpfconseil.com](mailto:beatriceparrinello@bpfconseil.com) 06 63 72 16 06

Pauline Rodrigue-Moriconi : [pauline.rodrigue@institutimagine.org](mailto:pauline.rodrigue@institutimagine.org) 01 42 75 43 64 / 06 77 23 71 19

### Contacts médias AP HP :

Service de presse de l'AP-HP : [service.presse@sap.aphp.fr](mailto:service.presse@sap.aphp.fr) - 01 40 27 37 22

## En savoir plus

### L'Institut *Imagine*

*Imagine* est un institut de recherche et de soins innovants, regroupant chercheurs, médecins et patients, dans un double objectif commun : comprendre et guérir les maladies génétiques. Il réunit plus de 850 chercheurs, médecins et personnels de santé avec une vision innovante : rassembler les acteurs des maladies génétiques pour créer des synergies, favoriser le transfert des connaissances et ainsi, trouver plus vite de nouveaux traitements et diagnostics. En 2011, *Imagine* a reçu le label « Institut Hospitalo-Universitaire » dans le cadre des investissements d'Avenir et a reçu une dotation de 65 millions d'euros sur 10 ans. *Imagine* a inauguré en 2014 son nouveau bâtiment de 19 000 m<sup>2</sup>, situé à l'angle de la Rue du Cherche Midi et du Boulevard du Montparnasse, sur le campus de l'Hôpital Necker-Enfants malades. Les membres fondateurs d'*Imagine* sont l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), l'Inserm, l'Université Paris Descartes, l'Association Française contre les Myopathies (AFM-Téléthon), la Fondation Hôpitaux de Paris-Hôpitaux de France et la Mairie de Paris. [www.institutimagine.org](http://www.institutimagine.org)

### L'hôpital Necker-enfants malades

L'hôpital universitaire Necker-enfants malades, spécialisé en pédiatrie, est un des 38 hôpitaux de l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris -AP-HP. Si toute la palette des activités de médecine et de chirurgie de l'enfant y est présente, l'hôpital Necker-enfants malades dispose également d'une sélection de services spécialisés pour adultes. Centre de référence pour de nombreuses maladies rares et pour des pathologies lourdes et complexes, l'hôpital Necker-Enfants malades rayonne au-delà de Paris et de l'Ile-de-France : plus de 20% des patients hospitalisés viennent de province ou de l'étranger.

<http://hopital-necker.aphp.fr>

<http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr>

### A propos de l'AP-HP

Nous sommes un centre hospitalier universitaire à dimension européenne mondialement reconnu. Nos 38 hôpitaux accueillent chaque année 7 millions de personnes malades : en consultation, en urgence, lors d'hospitalisations programmées ou en hospitalisation à domicile. Nous assurons un service public de santé pour tous, 24h/24, et c'est pour nous à la fois un devoir et une fierté. Nous sommes le premier employeur d'Ile-de-France : 95 000 personnes - médecins, chercheurs, paramédicaux, personnels administratifs et ouvriers - y travaillent.

[www.aphp.fr](http://www.aphp.fr)



Rare Disease Day®