



# Journée Internationale des maladies rares 2018

Filière de Santé Maladies Rares SENSGENE

&

Projet RARENET

## 11<sup>e</sup> Journée Internationale des Maladies Rares, Strasbourg

**Le projet Rarenet, la filière de santé Maladies Rares Sensgene et leurs partenaires se mobilisent mercredi 28 février 2018 au Centre commercial Rivetoile dans le cadre de la Journée Internationale des Maladies Rares. Un stand se tiendra à l'accueil du centre avec un photo booth et des ateliers de sensibilisation. A 14h, tous les acteurs se réuniront sur la passerelle Miro le temps d'une photo de groupe originale.**

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000. En France, plus de 3 millions de personnes sont concernées. L'objectif principal de la Journée Internationale des Maladies Rares est de sensibiliser le grand public et les décideurs sur l'impact de ces pathologies rares dans la vie des malades et de leurs aidants familiaux. Cette année, le thème de cette journée est « la Recherche » essentielle pour l'accès au diagnostic, l'accès au traitement et l'intégration dans la société, via la recherche en sciences humaines et sociales. Pour faire évoluer la situation, il est primordial de continuer d'y impliquer les patients et les associations.



La Journée internationale des maladies rares est un événement mondial, avec de nombreuses actions mises en œuvre dans près d'une centaine de pays. L'événement de Strasbourg s'inscrit dans ce cadre et sera organisé en partenariat avec le Centre commercial Rivetoile. Des associations de malades, des laboratoires de recherche et des centres hospitaliers et universitaires partenaires seront également présents pour informer le grand public sur le stand.

### Les temps forts de la journée

- **A 11h00 point presse :** Les organisateurs de l'événement vous donnent rendez-vous sur le stand d'information (directement à l'entrée du Centre commercial, côté Place Dauphine) et développeront les principaux enjeux et objectifs de la Journée Internationale des Maladies Rares.
- **A 14h00 temps fort sous forme de photo de groupe sur la passerelle Miro entre Rivetoile et la Médiathèque Malraux :** Les visiteurs et les acteurs des différentes structures joindront leurs mains le temps d'une photo et ainsi représenteront l'union des forces derrière la recherche autour des maladies rares.
- **A 15h00 lancement du photo booth et des ateliers de sensibilisation :** le public pourra venir se prendre en photo (photos types selfies personnalisés) et se renseigner sur les maladies rares à travers des ateliers scientifiques et ludiques.

Retrouvez le programme complet sur les sites internet [www.rarenet.eu](http://www.rarenet.eu) et [www.sensgene.com](http://www.sensgene.com). Tous les événements proposés sont gratuits et ouverts à tous.

### Contacts presse :

Agnès BLOCH-ZUPAN, coordinatrice scientifique du projet RARENET, [agnes.bloch-zupan@unistra.fr](mailto:agnes.bloch-zupan@unistra.fr), 03 68 85 39 19

Caroline IBERG, chargée de communication SENSGENE, [caroline.iberg@chru-strasbourg.fr](mailto:caroline.iberg@chru-strasbourg.fr), 03 88 11 69 78

### Avec le soutien de :



# Sommaire

- Les maladies rares en France et en Europe (page **3**)
- La recherche sur les maladies rares (page **6**)
- La journée internationale des maladies rares (page **8**)
- Présentation des organisateurs (page **9**)
- L'événement (page **10**)
- Contacts presse (page **12**)
- Les partenaires (annexes)

## Présentation et contexte

Le projet vise à organiser une action sur un lieu de passage à Strasbourg à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares (mercredi 28 février 2018). L'objectif principal est de donner plus de visibilité à la thématique des maladies rares grâce à une action de sensibilisation auprès du grand public.

Avant de présenter le projet en lui-même, voici un bref rappel de la notion de maladies rares et du contexte qui entoure ces maladies en France.

### Que sont les maladies rares ?



Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 soit, pour la France, moins de 30 000 personnes malades par pathologie.

80% des maladies rares sont d'origine génétique. En France, elles représentent un enjeu majeur de santé publique car les 8 000 maladies rares identifiées à ce jour concernent plus de 3 millions de personnes soit 4,5% de la population. Elles atteignent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans et sont responsables de 10% des décès entre 1 et 5 ans. Environ un quart de ces maladies apparaît après l'âge de 40 ans.

Le plus souvent, les maladies rares sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des malades. Elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50% des cas et une perte totale d'autonomie dans 9% des cas.

On emploie le terme de « maladie orpheline » pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas de traitement efficace, ce qui est le cas dans de nombreuses maladies rares.

L'errance diagnostique, c'est-à-dire la période au cours de laquelle un diagnostic pertinent se fait attendre ou n'est pas posé, est d'une durée moyenne de 4 ans<sup>1</sup>, en dépit de réelles avancées. Pourtant, une prise en charge adaptée permet souvent d'améliorer la survie et la qualité de vie des personnes malades et de leur entourage, y compris dans le secteur médico-social.

## Les maladies rares en France

La France joue un rôle pionnier dans le domaine des maladies rares : elle est le premier pays en Europe à avoir élaboré et mis en œuvre un plan national.

Depuis 2005, deux plans Maladies Rares ont été mis en place. Le premier Plan National Maladies Rares avait pour objectif principal d'homogénéiser et d'améliorer la prise en charge des maladies rares. Il a permis la création de centres d'expertise aux missions bien définies, appelés « Centres de Référence Maladies Rares » (CRMR). Ces centres collaborent avec des centres de proximité, dits « Centres de Compétences », afin d'optimiser la couverture territoriale de l'expertise. Le second plan a permis la création de 23 filières de maladies rares regroupant autant de catégories de maladies rares. Elles sont des réseaux nationaux dont la mission est de faciliter l'orientation des personnes malades, la collecte des données de santé, la diffusion des bonnes pratiques, la coordination des actions de recherche, d'enseignement ou de formation. Elles permettent à la France de rayonner au niveau international, en lien notamment avec les réseaux européens de référence pour la prise en charge des maladies rares, qui se sont mis en place en 2017.

Le troisième PNMR est actuellement en cours d'élaboration et devrait être publié dans le courant de l'année 2018.

## La politique en faveur des maladies rares en Europe

Les maladies rares sont considérées comme un enjeu de santé publique au niveau européen depuis la fin des années 1990. En 1997 est née l'Alliance Européenne des associations de patients maladies rares EURORDIS, à ce jour toujours coordonnée depuis la France. Orphanet, portail européen des maladies rares et des médicaments orphelins, vit le jour la même année sous l'impulsion de l'INSERM. Regroupant aujourd'hui plus de 40 pays en Europe et dans le monde, Orphanet est un outil de référence dans les maladies rares, accessible dans les principales langues européennes. En 1999, sous l'impulsion de la France, le Parlement européen adopte le premier texte juridique européen concernant les maladies rares sur les médicaments orphelins.

---

<sup>1</sup> ERRADIAG, L'errance diagnostique dans les maladies rares, Enquête de l'Alliance Maladies Rares  
<http://fr.calameo.com/read/003972817bb7d085cce09?authid=Sdrfsc2EmbYF>

Au moment où la France mettait en œuvre son 1er plan national maladies rares, la Commission européenne encourageait l'émergence d'une politique européenne concernant les maladies rares. En 2009, le Conseil Européen approuve un texte qui encourage tous les États membres à élaborer et mettre en place un plan ou une stratégie nationale maladies rares avant 2013. Afin de soutenir les États membres dans leur démarche, un comité des experts sur les maladies rares de l'union européenne (EUCERD) est créé. A la fin de 2013, 16 États membres ont adopté un plan ou une stratégie maladies rares. En 2014, la Commission Européenne crée le « Commission Expert Group on Rare Diseases » qui fait suite à l'EUCERD.

Par ailleurs, l'Union Européenne participe largement au financement de la recherche dans les maladies rares, à hauteur de 900 millions d'euros dans plus de 160 projets européens. Les « European Reference Networks » (ERNs) – ou Réseaux Européens de Référence ont vu le jour en 2017 au nombre de 24. Les ERNs sont des réseaux virtuels réunissant des professionnels de santé de toute l'Europe hautement spécialisés dans la prise en charge des maladies rares et complexes. Cette organisation s'inspire du modèle français des filières maladies rares, dont les missions sont étroitement liées.

Cinq ERNs sont coordonnés depuis la France et chaque CRM français est rattaché à un ERN, dont l'ERN-EYE à Strasbourg :

- **ERN-EYE** au CHU de Strasbourg
- **VASCERN** à l'hôpital Bichat à Paris
- **Skin** à l'hôpital Necker-Enfants Malades à Paris
- **EUROBLOODNET** à l'hôpital St-Louis à Paris
- **EURACAN** (Cancers adultes) au Centre Léon Bérard à Lyon

Les ERNs visent à mettre en lien dans toute l'Europe des médecins hautement spécialisés à travers une plateforme informatique dédiée. Ainsi, ce sont les connaissances médicales de pointe qui voyagent et non le patient. Les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS) sont largement représentés parmi les réseaux ERN avec la participation de diverses disciplines cliniques, dont le réseau ERN-EYE, spécialisé dans le traitement des maladies rares ophtalmologiques, seul ERN coordonné par un CHU localisé en province (coordinatrice : Pr Hélène Dollfus). A noter également la participation des Prs Sibilila et Martin des HUS à deux ERN : l'ERN RITA, pour leurs compétences portant sur les maladies auto-inflammatoires et vascularites et l'ERN ReCONNET pour leurs compétences portant sur les autres maladies auto-immunes systémiques ainsi que la participation des Prs Manière et Bloch-Zupan à l'ERN CRANIO pour leurs compétences dans le secteur de la génétique bucco-dentaire, du diagnostic et de la réhabilitation. » La filière SENSGENE est impliquée dans l'ERN-EYE et l'ERN Cranio, tandis que le projet RARENET participe à l'ERN Rita et l'ERN Cranio.

## La recherche dans le domaine des maladies rares – le patient au cœur du dispositif

La recherche dans le domaine des maladies rares a fait de gros progrès ces dernières années. Ainsi, il a été possible d'identifier la cause de près de 4 000 de ces maladies, dont 80% sont génétiques, d'élucider de nouveaux mécanismes, de développer des méthodes d'analyse du génome de nouvelle génération et aussi de mettre en place de nouvelles méthodes thérapeutiques.

Les défis restent cependant encore nombreux en raison du fréquent cumul de handicaps, de la gravité de certaines pathologies ou encore de leur complexité et de l'absence de traitement spécifique. De plus, la rareté de ces maladies - chacune d'entre elles n'affecte pas plus d'un individu sur 2000 – constitue bien sûr une complexité supplémentaire pour les chercheurs, qu'il s'agisse de la constitution de cohortes, du recueil des échantillons biologiques issus des patients ou de l'élaboration de projets de recherche clinique, par exemple. Le but de la recherche est donc de continuer à comprendre la variabilité d'expression d'une même mutation génétique chez les enfants, jusqu'à comprendre la pénétrance incomplète (c'est-à-dire ne pas exprimer une maladie alors que l'on est porteur de la mutation), aborder les modèles plus complexes dans lesquels plusieurs gènes sont impliqués, etc. Enfin, la recherche dans le domaine des maladies rares implique et impose une approche pluridisciplinaire associant des équipes de recherche clinique, génétique, physiopathologique, thérapeutique et en sciences humaines et sociales.

Le Plan National Maladies Rares (PNMR) 2005-08, suivi du PNMR2 déployé par les Ministères de la Santé et de la Recherche, a donné une impulsion très forte à la recherche sur les maladies rares. Il a permis de structurer des réseaux de Centres de Références et de Compétences organisés en filières assurant l'expertise clinique. Des réseaux nationaux de laboratoires ont été également mis en place pour faire le diagnostic génétique. La Fondation Maladies Rares, issue du 2ème PNMR 2011-15, stimule, facilite et coordonne la recherche sur les maladies rares par ses appels à projets, l'accès aux infrastructures et l'organisation de réunions scientifiques. Cette organisation médicale pour les maladies rares, nationale et structurée permet de garantir le plus souvent expertise médicale et équité territoriale. Un avantage de la France est la forte implantation des laboratoires de recherche sur les campus hospitalo-universitaires et cette proximité avec les services cliniques facilite le transfert des connaissances vers la pratique médicale.<sup>2</sup>

## Les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, 9 centres de référence

Les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS) hébergent neuf centres de référence et une soixantaine de centres de compétence dans sept filières de santé différentes. Dans

---

<sup>2</sup> Source : Inserm : [https://www.inserm.fr/sites/default/files/2017-08/Inserm\\_Cam\\_Journal\\_2014\\_MaladiesRares.pdf](https://www.inserm.fr/sites/default/files/2017-08/Inserm_Cam_Journal_2014_MaladiesRares.pdf)

ces centres, un grand nombre d'études cliniques sur les maladies rares sont en cours. La recherche clinique vise à mieux comprendre l'histoire des maladies, leurs origines génétiques et permet d'explorer diverses pistes thérapeutiques.

(Plus d'infos : <http://www.chru-strasbourg.fr/>)

### **L'institut de génétique médicale d'Alsace (IGMA)**

L'IGMA, l'Institut de génétique médicale d'Alsace, vise à optimiser encore davantage la prise en charge des patients et leur famille. Situé sur le campus de la faculté de médecine de Strasbourg, le nouveau bâtiment de l'IGMA aura la particularité de réunir en un seul lieu les équipes cliniques et de recherche : le service de génétique médicale des Hôpitaux universitaires de Strasbourg qui comprend plusieurs centres de référence maladies rares, le laboratoire de recherche de génétique médicale UMR\_S INSERM U1112, ainsi que la filière SENSGENE et le réseau européen ERN-EYE (qui collabore avec 29 hôpitaux dans 13 pays de l'UE). La création de l'IGMA et son implantation prévue dans le nouveau bâtiment du CRBS ont été possibles grâce aux aides financières de nombreux acteurs publics et privés.

Les principaux objectifs de l'IGMA sont l'optimisation des diagnostics cliniques, l'amélioration de la prise en charge, la lutte contre l'errance médicale, la découverte de gènes et d'anomalies ou encore le développement de traitements et de thérapies.

#### Les équipes de l'IGMA

- Service de génétique médicale des Hôpitaux universitaires de Strasbourg
- Centre national de référence pour les affections rares en génétique ophtalmologiques (CARGO)
- Centre national de référence pour les anomalies du développement
- Centres de compétence
- Laboratoire de recherche en génétique médicale UMR\_S INSERM U1112
- Filière SENSGENE
- Réseau européen de référence ERN-EYE

### **L'institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire (IGBMC)**

Un des tous premiers centres de recherche biomédicale en Europe, l'institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire (IGBMC) explore des thématiques très diverses, alliant recherche fondamentale et appliquée dans le domaine de la santé. Les 51 équipes de recherche mènent leurs travaux sur des sujets très variés, allant de l'analyse structurale des protéines à la génétique humaine, en passant par les cellules souches, la biophysique ou l'épigénétique. Les résultats scientifiques de l'institut ont déjà permis d'importantes avancées, notamment pour la compréhension de nombreuses pathologies humaines comme certains cancers ou maladies génétiques rares.

## 11e Journée Internationale des Maladies Rares à Strasbourg

La journée internationale des maladies rares a été célébrée pour la première fois en 2008, le 29 février. Depuis cette date, la Journée mondiale des maladies rares a lieu tous les ans le dernier jour de février. En 2018, elle a lieu le mercredi 28 février.

La journée était à l'origine un événement européen (mis en place par Eurordis – l'alliance européenne des associations de patients) avant de s'étendre progressivement à tous les continents. En 2017, ce ne sont pas moins de 94 pays qui se sont mobilisés pour célébrer cette journée en organisant des événements au niveau local et national.

L'objectif principal de cette journée est de sensibiliser le grand public et les décideurs sur les maladies rares et leur impact sur la vie des personnes concernées, patients et aidants. Tous les ans, des campagnes de sensibilisation sont menées à travers la France et des stands d'information sont tenus dans les lieux publics et notamment dans les hôpitaux par les acteurs des maladies rares.

Le thème de la journée 2018 est la recherche ; la recherche sur les maladies rares a beaucoup progressé, en grande partie grâce aux actions de plaidoyer de la communauté des patients atteints de maladie rare. Pour autant, on dénombre encore plus de 8000 maladies rares, environ 30 millions de personnes vivant avec une maladie rare en Europe et 300 millions dans le monde, sans compter qu'aucun remède et peu de traitement existent pour la vaste majorité de ces maladies. Pour faire évoluer la situation, il est primordial de continuer d'impliquer les patients et les associations dans la recherche.

La Journée internationale des maladies rares 2018 donne aux participants la possibilité d'intégrer un mouvement mondial visant à inciter décideurs politiques, chercheurs, entreprises et professionnels de santé à impliquer plus souvent et plus efficacement les patients dans la recherche sur les maladies rares. La campagne de 2018 présente les patients comme des acteurs proactifs de la recherche : ils lancent, mènent et organisent les recherches, tout en anticipant et fournissant les informations nécessaires.

La Journée internationale des maladies rares est la journée de tout le monde – des patients, de leurs familles, des soignants, du grand public, des décideurs politiques, des autorités publiques, des représentants de l'industrie, des chercheurs et des professionnels de santé !

## Organisateurs

- **RARENET** : [RARENET](#) est un projet franco-allemand de formation, d'information et de recherche cofinancé par l'Union européenne (FEDER) dans le cadre du programme INTERREG V Rhin supérieur (2016-2018). En partenariat avec le Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires ([O-Rares](#)) des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (Pr. Marie-Cécile Manière) affilié à la filière [TETECO](#), il est coordonné par le Pr. Agnès Bloch-Zupan et porté par l'Université de Strasbourg. Il développe de nombreuses actions pour diffuser les connaissances sur des maladies rares et mettre en réseau les chercheurs, les professionnels de santé et les associations de patients des deux côtés de la frontière dans le Rhin supérieur, tout en contribuant à une meilleure information du grand public :
  - Formation en interdisciplinarité
  - Formation des professionnels de santé
  - Information des patients et du grand public
  - Mise en réseau de tous les acteurs
  - Partage d'une collection d'échantillons biologiques
  - Développement d'un outil de formation à distance

RARENET s'intéresse à la recherche dans les domaines des maladies rares auto-immunes (Pr. Anne-Sophie Korganow) et bucco-dentaires. La recherche identifie de nouveaux gènes dans ces maladies, valide leur fonction dans des modèles au laboratoire et explore des pistes thérapeutiques.

Les laboratoires de recherche partenaire de RARENET à Strasbourg :

- UPR 3572 CNRS de l'Institut de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IBMC) de Strasbourg
- U 964 INSERM et UMR 7104 CNRS Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC)
- Centre européen de recherche en biologie et en médecine (CERBM)
- Laboratoire de recherche en génétique médicale UMR\_S INSERM U1112

Le projet est également partenaire avec des laboratoires de recherche en Allemagne. Il met en place une collection d'échantillons biologiques partagée entre l'Allemagne et la France. Les échantillons de cette collection sont ensuite analysés dans le cadre de travaux de recherche sur les maladies rares.

- **La filière SENSGENE** : La filière de santé maladies rares [SENSGENE](#) a été créée en 2014 et est coordonnée depuis le CHU de Strasbourg par le Pr Hélène Dollfus. Au sein du CHU, elle travaille en étroite collaboration avec le Centre de référence pour les Affections Rares en Génétique Ophtalmologique (Cargo) et l'Institut de

Génétique Médicale d'Alsace (IGMA). C'est grâce aux recherches et au travail des spécialistes de ces deux entités que la filière peut exister.

La filière SENSGENE se compose également de 6 centres de référence coordinateurs, 9 centres de référence constitutifs et 52 centres de compétence partenaires.

La filière SENSGENE remplit des missions nationales autour des maladies rares sensorielles. Celles-ci englobent les atteintes de l'œil, les atteintes auditives et les atteintes visuelles et/ou auditives qui touchent aussi d'autres organes.

La filière remplit tout particulièrement trois missions majeures :

- Améliorer la prise en charge des patients
- Coordonner et encourager la recherche
- Développer la formation et l'information

La filière SENSGENE fait également partie des réseaux européens de référence ERN-EYE et ERN Cranio. L'ERN-EYE est un réseau dédié aux maladies rares de l'œil, première cause de déficience visuelle et de cécité chez les enfants et les jeunes adultes en Europe. L'objectif principal du réseau est le développement d'une plateforme (clinique virtuelle) qui peut garantir la diffusion transfrontalière de l'expertise.

Les organisateurs ont donc tous les deux comme mission d'informer sur la thématique des maladies rares. Après avoir organisé une manifestation en commun aux Hôpitaux universitaires de Strasbourg en 2017, ils souhaitent aller à la rencontre du grand public cette année.

## Les partenaires

RARENET et SENSGENE bénéficient du soutien de nombreux partenaires dont vous retrouvez la description détaillée à la fin de ce dossier de presse.

## L'événement

L'événement se déroulera sous la forme d'un stand d'information sur les Maladies Rares avec photo booth et distribution de « goodies » et de matériel informatif. Il sera tenu de 10h à 20h selon le programme détaillé ci-dessous :

- 10h-20h : Rencontre avec des experts
- 11h : Conférence de presse
- 12h-14h : Stand de maquillage
- 14h : Temps fort sous forme de photo de groupe sur la passerelle Miro à côté de Rivetoile
- 15-18h : Photo booth
- 16h-18h : ateliers scientifiques et ludiques
- 18h : Tirage au sort du quiz

## Dispositif

Un stand sera installé à l'accueil du centre commercial (côté Place Dauphine). Dans ce cadre, le public pourra venir se prendre en photo (photos types selfies personnalisés) et se renseigner sur les maladies rares. Nous distribuerons des goodies et des flyers. A 14h, une photo de groupe sera organisée sur la Passerelle Miro côté de la Médiathèque Malraux. Le stand sera installé toute la journée (10h-20h) mais le photo booth ne fonctionnera que l'après-midi. Le reste du temps, des ateliers scientifiques ainsi que de maquillage (aux couleurs de la journée) seront organisés.



## RETROUVEZ-NOUS le 28 février 2018 à RIVETOILE, Strasbourg

10h-20h	Stand d'information sur les Maladies Rares
11h	Conférence de presse
12h-14h	Stand de maquillage
14h 	Temps fort - photo de groupe RDV sur la passerelle Miro à côté de Rivetoile 
15h-18h	Photo booth
16h-18h	Ateliers scientifiques et ludiques
18h	Tirage au sort du quiz
10h-20h	Rencontre avec des experts

### Contacts presse

Agnès Bloch-Zupan, coordinatrice scientifique du projet RARENET, [agnes.bloch-zupan@unistra.fr](mailto:agnes.bloch-zupan@unistra.fr)

Caroline Iberg, chargée de communication SENSGENE, [caroline.iberger@chru-strasbourg.fr](mailto:caroline.iberger@chru-strasbourg.fr)

## Les organisations partenaires

L'Alliance Maladies Rares - [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

Créée en 2000, l'Alliance Maladies Rares, rassemble plus de 210 associations de malades, représente 3 millions de malades concernés en France par les maladies rares

L'Alliance a pour missions :

- de faire (re)connaître les maladies rares auprès du public, des pouvoirs publics et des professionnels de santé
- d'améliorer la qualité et l'espérance de vie des personnes atteintes de maladies rares en leur permettant un meilleur accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion.
- d'aider les associations de malades à accomplir leurs missions
- de promouvoir la recherche médicale



Pour plus d'informations: [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)



 [@AllianceMR](https://twitter.com/AllianceMR)

AFM Téléthon - <https://www.afm-telethon.fr/>

L'AFM-Téléthon mène, grâce à la mobilisation du Téléthon, une stratégie d'innovation et d'intérêt général dont les résultats bénéficient à l'ensemble des maladies rares : **L'INNOVATION SCIENTIFIQUE**



L'AFM-Téléthon joue un rôle majeur, en France et à l'international, pour l'impulsion et le développement des biothérapies innovantes, indispensables aux maladies rares et utiles à la médecine tout entière.

- **33 essais soutenus**, en cours ou en préparation pour 26 maladies
- **Plus de 250 programmes** et jeunes chercheurs financés en 2016
- **L'Institut des Biothérapies des Maladies Rares** : une force de frappe unique au monde avec 3 laboratoires, fondés et soutenus en grande partie par l'AFM-Téléthon, tous leaders internationaux dans leur domaine : Généthon pour la thérapie génique ; l'Institut de Myologie pour le muscle et ses maladies ; I-stem pour les cellules souches
- **Une plateforme industrielle** de développement et de production de médicaments de thérapies génique et cellulaire, YposKesi

- **Membre fondateur et principal financeur de la Fondation Maladies rares**

### L'INNOVATION SOCIALE

En attendant la guérison, l'AFM-Téléthon développe des actions et solutions innovantes pour répondre aux besoins des malades. Diagnostic, soins, accompagnement de proximité, défense des intérêts des malades... toutes les actions de l'AFM-Téléthon menées dans ce domaine visent un progrès pour l'ensemble des personnes en situation de handicap.

### Association AIFIC - [www.aific.fr/association.htm](http://www.aific.fr/association.htm)

L'Association d'Ile de France des Implantés Cochléaires (AIFIC) a été créée en 1995 par un groupe de personnes bénévoles, devenues sourdes et bénéficiant d'un implant cochléaire.



Sa mission première est d'informer et entretenir des contacts avec toutes les personnes, implantées ou non implantées, qui s'intéressent à cette technique d'avant-garde. Près de 300 implantés ont adhéré à notre association.

Ces objectifs : faire connaître les problèmes, les difficultés, les besoins et les attentes des personnes implantées aux équipes médicales, aux fabricants, aux institutions et aux administrations.

Ces actions : participation à différentes conférences médicales concernant la recherche sur les traitements médicaux de la surdité, la recherche génétique et la chirurgie réparatrice.

### Association Bardet-Biedl – [www.bardet-biedl.com](http://www.bardet-biedl.com)

L'association Bardet-Biedl créée en 2003 rassemble une soixantaine de familles en 2017.

Elle a pour but d'informer sur la maladie, la recherche et les droits. C'est aussi un espace d'échange, de soutien et de solidarité.

Cette association "loi 1901" est gérée par des bénévoles élus au sein d'un conseil d'administration.

Elle est en relation étroite avec une unité de recherche située à Strasbourg et pilotée par le Professeur Hélène Dollfus. Cette équipe anime et coordonne des projets portant sur le syndrome de Bardet-Biedl en lien avec le centre de référence CARGO.

L'association Bardet-Biedl est membre de l'Alliance Maladies rares, collectif de 200 associations représentant près de 2 millions de malades et environ 200 pathologies rares.

[Page Facebook](#)

**Association France Choroïdermie** – [www.france-choroïdermie.org](http://www.france-choroïdermie.org)

La choroïdérémie est une maladie liée à la mutation d'un gène présent sur le chromosome X et qui entraîne une dégénérescence des vaisseaux choroïdiens, de l'épithélium pigmentaire rétinien ainsi que des photorécepteurs présents dans les yeux.

L'association « France Choroïdérémie » est née en 2004, à l'initiative de quelques malades et de parents d'enfants atteints bien décidés à agir pour que cette maladie ne soit plus une fatalité. Animée par des bénévoles, des personnes atteintes de choroïdérémie, des parents, des proches, l'association s'est donné pour mission :

- Le soutien à la recherche,
- L'information sur la choroïdérémie,
- Le lien entre les malades et leurs familles.

L'association, en collaboration avec l'AFM Téléthon, soutient ainsi les recherches du centre Maelys de Montpellier concernant un nouveau vecteur pour une thérapie génique, engagement pour lequel elle n'a cessé de se mobiliser depuis 2004. Elle s'implique également dans un essai clinique qui devrait démarrer prochainement sur des patients français et apporte son soutien aux recherches d'un traitement pharmacologique. Afin de pouvoir remplir ces missions au mieux, l'association est entourée de [nombreux partenaires](#).



**Association contre les Maladies Mitochondriales (AMMI)** – [www.association-ammi.org](http://www.association-ammi.org)

L'Association contre les Maladies Mitochondriales (AMMI) vise à aider les patients et les familles touchés par des atteintes mitochondriales.

Voici les principaux objectifs de l'AMMi :

- S'unir pour progresser
- Créer un réseau de familles de patients atteints de maladies mitochondriales
- Soutenir moralement et si possible matériellement ces familles, en particulier en mettant en relation les personnes confrontées au même type de symptômes
- Informer ses membres de l'état des connaissances scientifiques
- Favoriser l'information des équipes médicales pouvant être au contact de ces familles et, dans la mesure de ses possibilités, aider matériellement les chercheurs



- Promouvoir et encourager les recherches scientifiques sur les maladies des mitochondries
- Agir auprès des organismes publics ou privés pour une meilleure adaptation des régimes de sécurité et d'aide sociale.
- Les maladies mitochondriales sont encore considérées comme rares, mais plus les professionnels de la Santé les connaîtront, plus ils pourront les diagnostiquer.
- Ces maladies devraient être recherchées chez tous les patients présentant des atteintes pluri-systémiques inexplicables d'évolution progressive.
- A cause des relations possibles entre les mitochondries et des maladies communes, les scientifiques pensent que la recherche sur les mitochondries peut avoir un impact pour les maladies mitochondriales, mais peut aussi faire avancer la recherche en génétique et pour d'autres pathologies.

[Page Facebook](#)

**Association Genespoir** – [www.assoconnect.com/genespoir/page/69659-accueil](http://www.assoconnect.com/genespoir/page/69659-accueil)



L'albinisme est une maladie génétique rare qui touche environ 4500 personnes en France. Les personnes atteintes sont dites albinos. Quand on parle d'albinisme, on pense en premier et parfois uniquement à la dépigmentation, à la sensibilité aux UV et aux cancers cutanés qui peuvent en être la conséquence. Pourtant **l'albinisme est avant tout la cause, chez tous ceux qui en sont atteints d'une déficience visuelle congénitale, importante et irréversible.** Les personnes atteintes sont définitivement malvoyantes et cela ne peut être corrigé par le port de lunettes ou de lentilles. D'autres symptômes peuvent parfois s'ajouter comme des risques hémorragiques, des infections cutanées à répétitions ou des fibroses pulmonaires.

Genespoir est née de la volonté de plusieurs familles qui ont refusé de considérer que la condition des personnes albinos était quelque chose auquel on ne pouvait rien changer. Ces familles ont décidé de se battre pour que des traitements puissent un jour compenser la déficience visuelle et la fragilité cutanée dues à l'albinisme.

Créée en 1995, l'association

- informe les familles, les milieux médicaux et le public des conséquences de l'albinisme.
- conseille les familles pour toutes les démarches qu'elles doivent entreprendre.
- représente et défend les intérêts des personnes atteintes et de leurs familles
- soutient financièrement la recherche et pour cela agit en collectant des dons.

La recherche française sur l'albinisme n'existe que par la volonté et le soutien financier de Genespoir.

Pour rompre l'isolement des personnes atteintes, Genespoir organise tous les ans des rencontres qui allient information et convivialité. À ces occasions, des programmes spéciaux sont organisés pour les enfants :

2015 : Albinisme, comment vivre avec le soleil.

2016 : L'albinisme, qu'est-ce qu'on en sait, qu'est-ce que j'en dis.

2017 : Restaurer la confiance et l'estime de soi des enfants atteints d'albinisme.

Genespoir participe tous les ans à la journée internationale de sensibilisation à l'albinisme organisée le 13 juin pour dénoncer les crimes et exactions dont sont victimes les personnes albinos dans le monde et principalement en Afrique.

[Page Facebook](#)

### Association Gênis – [www.geniris.fr](http://www.geniris.fr)

Association de soutien aux personnes atteintes d'aniridie et de pathologies rares de l'iris avec ou sans syndromes associés (Wagr, Gillespie, Peters, Axenfeld-Rieger), Gênis couvre aussi d'autres problèmes ophtalmologiques associés : segment postérieur (macula et nerf optique) et notamment segment antérieur de l'oeil (cataracte, glaucome, sécheresse oculaire, cornée, déficience limbique, collyres sans conservateur), nystagmus, strabisme, amblyopie, basse vision et photophobie.



Reconnue d'intérêt général et soutenue par un conseil médical et scientifique, GÊNIRIS a pour missions :

- de soutenir les malades et les familles de France, du Bénélux et du Maghreb ;
- de faire (re)connaître les maladies rares à très rares de l'iris auprès des malades, du public, des pouvoirs publics et des professionnels des domaines de la santé, paramédical, médico-social, du handicap, de l'éducation et du travail ;
- d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de pathologies rares à très rares de l'iris, en France et en Europe, en contribuant à un meilleur accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion ;
- de promouvoir et financer la recherche sur les maladies rares à très rares de l'iris afin de faire reculer le risque de cécité et de développer des traitements.

Pour plus d'informations: [www.geniris.fr](http://www.geniris.fr)

Facebook, Twitter, Linked in & Viadéo : Association GENIRIS

Téléphone/ Viber/ Whatsapp : +33 (0)6 58 29 75 27

E-mail : [associationgeniris@gmail.com](mailto:associationgeniris@gmail.com)

## Association Inflamm'œil - [www.inflamoeil.org](http://www.inflamoeil.org)

L'uvéite désigne l'inflammation de tout ou partie de l'uvée et plus généralement une inflammation intraoculaire. Elle représente une des principales causes de cécité dans le monde. Qu'elles soient d'origine infectieuse ou dues à une maladie auto-immune ou auto-inflammatoire, les uvéites évoluent le plus souvent de façon silencieuse, en particulier chez l'enfant. L'uvéite se traite, le pronostic visuel dépend largement de la précocité du diagnostic et d'une prise en charge thérapeutique rapide et efficace.



Le nombre de cas, en France, est estimé à plus de 100 000 personnes. Tout le monde peut être atteint, y compris les jeunes enfants (5 à 6000 enfants sont touchés). Le diagnostic doit être établi en urgence.

Face à ce constat et au manque d'information, la 1ère association française de patients et/ou de personnes se sentant concernées par les maladies inflammatoires de l'œil et/ou uvéites est créée le 13 avril 2002.

Les objectifs de l'association : informer et orienter les malades ; informer et sensibiliser le grand public et les professionnels de santé ; soutenir la recherche sur le diagnostic et les traitements des uvéites via son Conseil Scientifique : l'association attribue chaque année le Prix Inflamm'Œil « Yoann Bozec ».

[Page Facebook](#)



## Association KJER France Maladie Génétique Rare de la Vue

10 rue de la Petite Entente, 37520 La Riche, 06 70 64 60 72

L'association KJER France est dédiée spécifiquement aux Atrophies Optiques Dominantes (AOD). D'un point de vue étiologique, les AOD sont les plus fréquentes des Neuropathies Optiques Héréditaires (NOH).

Créée le 19 décembre 2012, avec le soutien de Paul KJER, ophtalmologue danois qui a découvert la nature génétique des AOD, KJER France est reconnue d'Intérêt Général depuis le 25 novembre 2013. Elle est ouverte à toute personne malade, ou non, concernée par cette maladie.

L'association KJER France a pour but de faire connaître les AOD aux professionnels de santé et au grand public, de soutenir la recherche, d'informer et de favoriser les échanges entre les malades, les familles, les chercheurs, de faire connaître les besoins des personnes atteintes et de veiller à ce qu'ils soient satisfaits.

Notre site totalise plus de 30 000 visites depuis son ouverture le 13 février 2013. Nous y publions, très régulièrement, des articles sur les progrès de la recherche thérapeutique et clinique, des

informations sur la compensation du handicap visuel, des articles de synthèse sur la génétique, la clinique des AOD. Nous avons fait plus de 15 000 euros de don à la recherche en 5 ans grâce à la générosité de nos adhérents.

Site : <https://www.kjer-france.org>

Contact : <https://www.contact@kjer-france.org>

### **Association Microphthalmie France** – <http://asso-microphthalmie.org/blog/>

L'Association Microphthalmie France, créée et administrée par les familles et les personnes nées avec ces malformations, est née d'un grand besoin d'information. Une des missions qu'elle se donne est donc d'informer et d'accompagner les familles et les enfants. Elle permet aux nouvelles familles confrontées à ces malformations de bénéficier de l'expérience des autres, d'être soutenues durant les moments difficiles ou encore de trouver le bon parcours de soins et d'identifier les démarches administratives utiles. L'Association Microphthalmie France est agréée du Ministère de la Santé comme association représentant les usagers dans les instances hospitalières ou de santé publique par arrêté du 18 octobre 2016.



[Page Facebook](#)

### **Association Ouvrir les yeux** - [www.ouvrirlesyeux.org](http://www.ouvrirlesyeux.org)

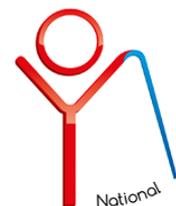
L'association Ouvrir Les Yeux lutte contre les Neuropathies Optiques Héréditaires (N.O.H.) qui sont des maladies rares et graves de la vue, et plus précisément contre la N.O.H. de Leber et la maladie de Kjer (Atrophie Optique Dominante).

Les N.O.H. touchent par an 50 à 60 hommes et femmes de tout âge, mais ce sont les enfants et les adolescents qui sont les plus exposés.

Lorsque la maladie survient, ces personnes vont perdre la vision centrale d'un premier œil, puis du second en l'espace de quelques jours à quelques semaines. A partir de là, elles ne peuvent plus voir leur famille, leurs enfants, leurs amis. Leur parcours scolaire ou professionnel est impacté. Elles ne pourront plus percevoir leur vie comme avant.

C'est pourquoi nous avons à cœur, avec des bénévoles de toute la France,

- de rassembler et d'aider les malades et leur famille,
- d'accélérer la connaissance du handicap,
- de faire progresser les aides techniques visuelles,
- de soutenir la recherche médicale dans l'espoir de trouver un remède.



Soutenez-nous en rejoignant notre combat dans la lutte contre les Neuropathies Optiques Héréditaires !

[Faire un don](#)

[Page Facebook](#)

### **Association syndrome de Wolfram – [www.association-du-syndrome-de-wolfram.org](http://www.association-du-syndrome-de-wolfram.org)**

L'Association du syndrome de Wolfram est née de la volonté farouche de lutter contre cette maladie rare (une cinquantaine de cas en France). Après 10 ans d'existence, partie d'une feuille blanche, cette association a organisé 7 congrès internationaux de chercheurs et de cliniciens, créé un réseau international qui s'enrichit chaque année, initié un registre européen de patients, lancé des programmes de recherche dont plusieurs qu'elle a financés, mis en place deux consultations pluridisciplinaires en France dédiées à cette maladie et lancé des enquêtes sur des atteintes qui n'avaient pas encore été diagnostiquées. Après 10 années de combat acharné, les efforts sont récompensés par deux essais cliniques en cours (un aux USA et un en Europe) avec toujours la volonté farouche de continuer le combat jusque la guérison. En parallèle de ce combat quotidien, pour le mieux-être des malades et de leur famille, l'association les réunit chaque année pour les informer et les soutenir moralement.



[Page Facebook](#)

### **Association Valentin Haüy – [www.avh.asso.fr](http://www.avh.asso.fr)**

L'association Valentin Haüy (prononcer A-U-I) créée en 1889 par Maurice de la Sizeranne, a pour vocation d'aider les aveugles et les malvoyants à sortir de leur isolement, et de leur apporter les moyens de mener une vie normale.



L'association est reconnue d'utilité publique depuis 1891 et agréée par le Comité de la charte - Don en confiance, organisme d'agrément et de contrôle des associations et fondations faisant appel à la générosité du public.

Depuis plus de 125 ans, l'association Valentin Haüy poursuit l'objectif de son fondateur en s'appuyant sur ses nombreuses implantations locales, ses établissements et ses services adaptés pour répondre au mieux aux besoins des personnes déficientes visuelles.

Ses objectifs principaux sont de :

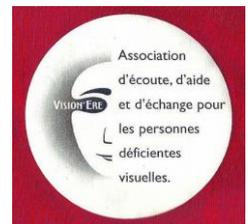
- défendre les droits des déficients visuels,

- assurer leur formation et l'accès à l'emploi,
- restaurer et développer leur autonomie,
- promouvoir l'accès à l'écrit,
- proposer des activités culturelles, sportives et de loisirs accessibles

[Page Facebook](#)

### Association Vision'Ere

Le 20 mai 2002, des parents d'enfants déficients visuels et non-voyants ont créé l'Association Vision'ère. Leur objectif : créer un lieu d'écoute et d'action permettant à leurs enfants de bénéficier d'un accès à la culture et aux loisirs. En avril 2018, un voyage en Corse est prévu avec un groupe de déficients visuels et non-voyants.



Les buts de l'association sont :

- Être à l'écoute des personnes déficientes visuelles et de leurs proches.
- Les soutenir et les conseiller dans leurs démarches.
- Les représenter au sein des instances représentatives (MDPH, Commission extra-municipale de la Ville de Mulhouse, ...).
- Favoriser leurs projets, notamment dans les domaines sportif et culturel, et organiser des séjours de vacances adaptés.

[Page Facebook](#)

### Hypophosphatasie Europe - <http://wp.hypophosphatasie.com/accueil/>

L'association HYPOPHOSPHATASIE EUROPE a placé la recherche sur l'hypophosphatasie au cœur de ses préoccupations.

Depuis 2004, les bénévoles et leur conseil scientifique international médecins et chercheurs de renom font avancer la connaissance et améliorent la prise en charge des malades. Il reste pourtant tellement à faire !



L'hypophosphatasie est une maladie génétique très rare (environ 100 cas en France) liée au dysfonctionnement d'une enzyme qui permet normalement la fixation du calcium. Elle concerne les enfants et les adultes et se traduit par des retards de croissance, une déminéralisation des os, des fractures multiples, des douleurs récurrentes, des problèmes dentaires...

Et concrètement ça avance ?

Grâce à l'implication de l'association de nombreux projets ont vu le jour :

- 2005 : Financement d'un projet de recherche du Dr Caroline Fonta (rôle de l'enzyme dans le cerveau)
- 2006 : Soutien programme de recherche du Pr Agnès Bloch-Zupan (problématiques bucco-dentaires)
- 2007 : Organisation et financement d'un symposium mondial
- 2008/ 09 : Financement projet de recherche du Dr Etienne Mornet (génétique)
- 2010 : L'association est nommée experte à l'Agence Européenne du Médicament de Londres
- 2011/12 : Financement du projet de recherche du Pr Sire (sur les différentes enzymes phosphatases alcalines existantes)
- 2012 : Organisation et financement d'un symposium mondial
- 2013 : Financement d'un projet de recherche du Dr Caroline Fonta (CNRS - Toulouse) qui prolonge l'étude de 2004 (rôle de l'enzyme dans le cerveau)
- 2014 : Soutien du projet transfrontalier et européen Offensive Science
- 2015 : Autorisation européenne pour une 1<sup>re</sup> thérapie pour l'hypophosphatasie
- 2016/17 : Financement d'un projet de recherche sur les mécanismes de la douleur osseuse par le Dr David Magne (Lyon)

[Page Facebook](#)

**Lupus France** - <https://www.lupusfrance.com/>

Le lupus est une maladie chronique qui se manifeste le plus souvent par des lésions au niveau de la peau et des douleurs articulaires, mais qui peut également atteindre des organes comme le rein, le cœur, le cerveau... La fréquence de la maladie est de 1 pour 2000 environ et fait du lupus une maladie rare. Sur 10 personnes atteintes de lupus 9 sont des femmes généralement entre 18 et 30 ans. Il existe plusieurs formes de lupus.

Des malades, parents ou amis de malades atteints d'une maladie lupique créent *Lupus France* en août 1999. Leur objectif premier, que vient heureusement conforter



les progrès thérapeutiques, est de vaincre la peur de ces maladies et les craintes que suscitent leurs traitements en contribuant à instaurer un climat de confiance entre soignés et soignants. Ils sont déterminés à poser clairement les questions pour qu'il vous soit apporté un éclairage pertinent et des analyses solides.

[Page Facebook](#)

### Retina France – [www.retina.fr](http://www.retina.fr)

Créée en 1984, Retina France est une association à but non lucratif. Elle est reconnue d'utilité publique depuis le 6 novembre 1998.

Ses objectifs sont de :

- Regrouper les malades atteints de Dégénérescences Rétiniennes afin de les informer, leur apporter assistance sociale et humanitaire, les aider à surmonter leur handicap
- Promouvoir, encourager, faciliter la Recherche thérapeutique en ophtalmologie directement ou par l'intermédiaire d'un Comité Scientifique, faire connaître les résultats de ces recherches et expérimentations
- Entreprendre, d'une façon générale, par tous moyens, toutes actions susceptibles d'informer et d'intéresser le public et les malades sur les buts de l'Association, les résultats obtenus par elle et par les travaux des chercheurs et des scientifiques



[Page Facebook](#)

### Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos - <http://unsed.org/>

L'UNSED, Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos, est agréée par le Ministère de la Santé. Le but de l'association est de financer la recherche afin d'aider dans les nouvelles méthodes diagnostiques et de stratégies thérapeutiques dans le traitement des syndromes d'Ehlers-Danlos.



Ses objectifs principaux sont :

- Aider les malades, les orienter vers les centres référents.

- Unir les malades : écoute, conseils, orientation vers les centres de compétences, de références, prises en charges pluridisciplinaires, aider dans les démarches administratives, organiser des rencontres malades et équipes médicales.
- Travailler avec les organisations des maladies rares, régionales, nationales et internationales pour mettre en place et en commun les projets (réseaux de spécialistes, échanger sur les projets de loi etc....).
- Collaborer dans la mise en place de réseaux de soins, du PND (Protocole national de diagnostics et de soins) avec les centres de références, constitutifs, de compétences, les pouvoirs publics.

[Page Facebook](#)

**UNAPEDA** – [www.unapeda.asso.fr](http://www.unapeda.asso.fr)

L'association UNAPEDA, fondée en 2004, et dite « Union Nationale des Associations de Parents d'Enfants Déficients Auditifs », groupe des associations ayant pour but de faire reconnaître et de défendre les droits des enfants sourds , devenus sourds et malentendants et de leurs familles.



Les buts de l'union sont les suivants :

- le rassemblement et la représentation de tous les parents d'enfants déficients auditifs dans le respect de leurs choix
- le développement de la vie associative
- les études et recherches
- l'information et la formation des parents
- la promotion de toute action visant à assurer l'éducation et la formation professionnelle ainsi qu'à favoriser l'insertion sociale et professionnelle des enfants, adolescents et adultes sourds.

[Page Facebook](#)

**Association des Sclérodermiques de France** - <http://www.association-sclerodermie.fr/>

La sclérodermie est une maladie auto-immune caractérisée par une sclérose progressive du derme et parfois des viscères. C'est une maladie rare qui est plus fréquente chez la femme et dont les causes

sont inconnues. Les mains et le visage sont très touchés par la maladie. La fatigue est omniprésente. Dans sa forme la plus grave la sclérose peut atteindre tous les organes : tube digestif complet, cœur et poumons, reins, vessie, organes génitaux, muscles, nerfs, tendons et articulations, foie, système nerveux central.

Les objectifs de l'Association des Sclérodermiques de France :

- Rassembler les sclérodermiques et leur famille pour les aider à mieux vivre la maladie.
- Favoriser et encourager la recherche médicale par des actions sur le terrain.
- Faciliter la diffusion des informations sur la sclérodermie

Déclarée d'Assistance et de Bienfaisance, l'A.S.F. a été reconnue le 20 janvier 2004, d'utilité publique, par décret publié au J.O. le 27 janvier 2004. Agrément santé le 29 juin 2017 (J.O. 5 juillet 2017). Elle compte maintenant plus de 1100 adhérents actifs. L'A.S.F. a pu se faire une place de choix dans le milieu associatif des malades français et de leurs amis, et a contribué à faire reculer l'isolement des patients en créant une chaîne de solidarité et d'écoute. Tous les ans, l'ASF lance un appel à projet de recherche, qui permet de financer des projets de recherche médicale, biomédicale et paramédicale, dans le champ de la Sclérodermie.

[Page Facebook](#)

**Association Française du Lupus et autres maladies auto-immunes**

**AFL+** - <https://www.lupusplus.com/>

[Page Facebook](#)



**Hypophosphatasie Deutschland E.V.** - <http://www.hpp-ev.de/>

[Page Facebook](#)



**Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.** - <http://lupus-rheumanet.net/>

[Page Facebook](#)



**Rheumaliga – Baden-Württemberg e.V.** - <https://www.rheuma-liga-bw.de/?id=20>

[Page Facebook](#)



**CHARGE Syndrom e.V.** - <http://www.charge-syndrom.de/>

[Page Facebook](#)



**Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.** - <http://www.w-b-s.de/>



**Familienhilfe-Polyposis coli e.V.** - <http://familienhilfe-polyposis.de/>

