

## **Prix 2016 EURORDIS récompensant l'excellence dans le domaine des maladies rares**

**23 février 2016, Bruxelles** – Son Altesse Royale la Princesse Astrid de Belgique a remis aujourd'hui les Prix 2016 EURORDIS lors de la soirée *Black Pearl* à Bruxelles. Orchestré par EURORDIS, l'organisation européenne des maladies rares, cet événement marque la Journée internationale des maladies rares 2016 (le 29 février).

Les Prix EURORDIS saluent l'excellence de représentants de patients, d'associations, de bénévoles, de chercheurs, d'entreprises, de médias et d'élus politiques qui contribuent à réduire l'impact des maladies rares sur la vie des personnes.

Parmi les personnalités présentes à cet événement figure également l'Ambassadeur de la Journée internationale des maladies rares Sean Hepburn Ferrer, fils aîné de l'actrice Audrey Hepburn emportée par une forme rare de cancer.

Yann Le Cam, Directeur Général d'EURORDIS, a présenté l'événement en ces termes : « Les associations de patients atteints de maladie rare, les bénévoles, les chercheurs, les élus politiques, les entreprises et les leaders récompensés par les Prix EURORDIS ont fait preuve d'un engagement exceptionnel dans le soutien aux personnes atteintes d'une maladie et à leur entourage. Chaque année, les Prix EURORDIS sont l'occasion de faire le point sur le travail de diverses personnes et organisations, un travail qui contribue à réduire l'impact des maladies rares et encourage les autres à suivre leur voie. Leur rendre hommage est essentiel. »

Les nominations aux Prix EURORDIS 2016 ont été soumises par le grand public. Les lauréats ont quant à eux été désignés par le Conseil d'administration d'EURORDIS. Vous trouverez la liste des lauréats ci-après. Nous vous invitons à découvrir les profils des lauréats et leur engagement au service des maladies rares. La [page Flickr d'EURORDIS](#) contient des photos de ces lauréats.

**[Policy Maker Award](#)** *Prix du Représentant politique*  
**Cristian-Silviu Buşoi, député au Parlement européen, Roumanie**

**[Volunteer Award](#)** *Prix du Bénévole*  
**Tsveta Schyns-Liharska, Belgique/Bulgarie**

**[Media Award](#)** *Prix du Média*  
**France Télévisions – AFM-Téléthon, France**

**[Patient Organisation Award](#)** *Prix de l'Organisation de patients*  
**UNIQUE – The Rare Chromosome Disorder Support Group, Royaume-Uni**

**[Scientific Award](#)** *Prix du Scientifique*  
**Prof. Dr. Peter N. Robinson, Institute for Medical Genetics, Universitätsklinikum Charité, Allemagne**

**[European Rare Disease Leadership Award](#)** *Prix du Leadership européen dans le domaine des maladies rares*  
**Plusieurs lauréats : Antoni Montserrat Moliner, Jarek Waligóra et Michael Hübel, direction générale Santé et sécurité alimentaire (DG-SANTÉ) de la Commission européenne, Belgique**

**[Company Award](#)** *Prix de l'Entreprise*  
**Actelion Pharmaceuticals Ltd., Suisse**

**[Lifetime Achievement Award](#)** *Prix de l'Œuvre d'une vie*  
**Renza Barbon Galuppi, Italie**



### À propos des Prix EURORDIS et de la soirée Black Pearl

La soirée Black Pearl et des Prix EURORDIS sert plusieurs objectifs : faire honneur aux personnes et aux associations qui, ensemble, améliorent la vie de toutes les personnes affectées par une maladie rare ; sensibiliser et amplifier le soutien à la cause des maladies rares partout en Europe ; et lever des fonds pour les programmes EURORDIS. Pour en savoir plus, rendez-vous sur le site [www.blackpearl.eurordis.org](http://www.blackpearl.eurordis.org).

### À propos de la Journée internationale des maladies rares

La Journée internationale des maladies rares a été lancée par EURORDIS et son Conseil des Alliances nationales en 2008. Organisée chaque année le dernier jour de février, elle cherche à attirer l'attention sur l'impact qu'ont les maladies rares sur la vie des patients et de ceux qui les entourent. Originellement un événement européen, cette journée a rapidement pris une ampleur internationale et, chaque année, des participants de nouveaux pays s'y associent. Découvrez la [vidéo sur la Journée internationale des maladies rares 2016](#).

Depuis la première Journée internationale des maladies rares, des milliers d'événements ont été organisés partout dans le monde auprès de centaines de milliers de personnes. La dynamique politique créée par la Journée a également servi les intérêts des patients. Elle a contribué à faire progresser les politiques européennes consacrées aux maladies rares et à faire adopter des plans nationaux sur le sujet dans divers États membres de l'UE, voire au-delà des frontières européennes. Pour en savoir plus, rendez-vous sur le site [RareDiseaseDay.org](http://RareDiseaseDay.org).

### À propos des maladies rares

Dans l'Union européenne, une maladie est dite « rare » quand elle touche moins d'une personne sur deux mille. À ce jour, plus de 6 000 maladies rares ont été identifiées ; elles affectent directement la vie de plus de 60 millions de personnes en Europe et aux États-Unis. En raison de la faible prévalence de chacune de ces maladies, les médecins spécialisés sont peu nombreux, les connaissances sont médiocres, l'offre de soins inadaptée, la recherche insuffisante. Pour autant, le grand nombre de ces maladies rares n'empêche pas que les malades soient les orphelins des systèmes de santé et se voient refuser tout diagnostic, traitement ou avantage lié à la recherche.

### À propos d'EURORDIS

EURORDIS, l'Organisation européenne des maladies rares, est une « alliance » non gouvernementale d'associations de patients, pilotée par les patients eux-mêmes. Elle fédère plus de 700 associations de patients atteints de maladies rares dans 63 pays. EURORDIS est la voix des quelque 30 millions de personnes vivant avec une maladie rare en Europe. Suivez [@eurordis](#) ou consultez la [page Facebook d'EURORDIS](#). Pour en savoir plus, rendez-vous sur le site [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org).

### Contacts presse

Eva Bearryman  
Service Communication  
EURORDIS  
Tél. : +33 (0)1 56 53 52 61  
[eva.bearryman@eurordis.org](mailto:eva.bearryman@eurordis.org)

Lara Chappell  
Directrice de la communication  
EURORDIS  
Tél. : +33 (0)1 56 53 52 60  
[lara.chappell@eurordis.org](mailto:lara.chappell@eurordis.org)

## Présentation détaillée des lauréats

### **Policy Maker Award (Prix du Représentant politique) – Cristian-Silviu Buşoi, député au Parlement européen, Roumanie**

Cristian-Silviu Buşoi, membre du Parlement européen depuis 2007, a toujours défendu une vision forte des systèmes médicaux en Europe, pour qu'ils soient accessibles, de qualité et centrés sur les patients. Médecin de formation et ancien chargé de cours en santé publique et gestion de la santé à l'université de médecine et de pharmacie Victor Babes de Timisoara, en Roumanie, Cristian-Silviu Buşoi s'appuie sur son expertise pour mener des actions parlementaires concrètes au niveau européen. Membre de la commission ENVI (Environment, Public Health and Food Safety) au Parlement européen, il utilise cette plateforme pour défendre les droits des patients dans chaque pays, en lançant une campagne publique sur le sujet, avec une attention particulière aux soins de santé transfrontaliers. Buşoi plaide aussi fortement en faveur des essais cliniques pour les maladies rares ; il soutient notamment une collaboration multi-centres au niveau européen pour encourager des partenariats entre toutes les parties concernées par ces maladies. En organisant spécifiquement des événements parlementaires sur les cancers rares et les maladies rares, par exemple sur les registres de patients, ou en co-animant un grand événement dans le cadre de la Journée internationale des maladies rares visant à améliorer l'accès aux thérapies pour les maladies rares, il fait preuve d'une dévotion et d'une passion exceptionnelles, qui montrent sa volonté de répondre aux besoins des patients atteints de maladie rare en Europe. Pour toutes ces raisons, Cristian-Silviu Buşoi mérite amplement le prix d'EURORDIS décerné aux décideurs, l'EURORDIS Policy Maker Award 2016.

### **Volunteer Award (Prix du Bénévole) – Tsveta Schyns-Liharska, Belgique/Bulgarie**

Tsveta Schyns-Liharska a passé un doctorat de génétique à l'université de Wageningen et est post-doc dans ce même domaine à l'université libre d'Amsterdam. Mère d'une enfant atteinte d'une maladie rare, l'hémiplégie alternante, Tsveta a passé énormément de temps à s'occuper de sa fille et à s'engager bénévolement pour la communauté des maladies rares. Ses activités bénévoles incluent, depuis 2008, un mandat de représentant de patients au Comité pédiatrique (PDCO) de l'Agence européenne des médicaments et, depuis 8 ans, un travail acharné en tant que coordinatrice scientifique du projet de registre européen pour la sclérose en plaques. Tsveta a fait des merveilles, au poste de secrétaire générale de l'ENRAH, pour le financement et le fonctionnement de ce réseau européen en faveur de la recherche sur l'hémiplégie alternante. Citons aussi ses réalisations pour le programme de santé publique de l'UE. Ce prix vient donc saluer les efforts de Tsveta pour avoir aidé bénévolement autant d'associations de maladies rares. Il vise aussi à reconnaître son engagement fidèle et durable parmi les bénévoles d'EURORDIS.

### **Media Award (Prix du Média) – France Télévisions – AFM-Téléthon, France**

L'EURORDIS Media Award distingue le soutien indéfectible qu'a apporté France Télévisions ces 30 dernières années en retransmettant en direct le Téléthon organisé en partenariat avec AFM-Téléthon. Des millions de personnes ont ainsi participé en faisant un don à l'AFM-Téléthon. Et les fonds collectés ont permis de financer la recherche et de créer l'Institut des biothérapies pour les maladies rares, avec le concours de plusieurs laboratoires dont l'Institut de myologie, Généthon, I-Stem et Atlantic Gene Therapies, tous à la pointe de la recherche-développement de biothérapies pour les maladies génétiques rares. Généthon, par exemple, peut s'enorgueillir de sa capacité unique à développer, produire et tester ses propres médicaments de thérapie innovante, en particulier de thérapie génique pour les maladies rares, dont la création a été rendue possible par les dons versés à l'AFM-Téléthon. De plus, le Téléthon aide à informer l'opinion publique sur les maladies rares, à encourager des modifications du cadre législatif en France et en Europe, et à améliorer le quotidien des patients.

### **Patient Organisation Award (Prix de l'Organisation de patients) – UNIQUE – The Rare Chromosome Disorder Support Group, Royaume-Uni**

EURORDIS est particulièrement fière de remettre à UNIQUE le prix 2016 de l'association de patients. Depuis sa création au Royaume-Uni en 1984 par Edna Knight – d'abord sous la forme du groupe de soutien Trisomy 9 –, UNIQUE est une source de soutien mutuel et d'entraide pour les familles d'enfants atteints d'une maladie chromosomique rare. Au début, 1192 familles en étaient membre ; aujourd'hui, elles sont 14 000, réparties entre plus de 90 pays. UNIQUE réalise un travail phénoménal pour sensibiliser les professionnels et le grand public aux maladies chromosomiques rares de façon à ce qu'ils mesurent eux aussi les défis extraordinaires auxquels les membres de l'association sont confrontés. Amplement mérité, ce prix met en avant les efforts et les succès qui découlent du travail et de la détermination d'UNIQUE.

### **Scientific Award (Prix du Scientifique) – Prof. Dr. Peter N. Robinson, Institute for Medical Genetics, Universitätsklinikum Charité, Allemagne**

Peter N. Robinson est professeur en génomique médicale à la Charité Universitätsmedizin Berlin, en Allemagne. Il dirige également un groupe de recherche à l'Institut de génétique médicale et de biogénétique rattaché à cette université. Entre autres activités, Peter a développé l'ontologie du phénotype humain, ainsi que plusieurs algorithmes pour prédire les gènes responsables d'une maladie et préparer les données de séquençage de prochaine génération. Largement utilisée tant dans le milieu de la recherche que dans le milieu clinique, l'ontologie du phénotype humain est devenue une norme pour décrire les phénotypes humains, contribuant ainsi à l'interopérabilité des données et à leur partage en vue d'une meilleure connaissance et reconnaissance des maladies rares. Les avancées de Peter N. Robinson aident aussi à corréliser modèles animaux et maladies humaines. Parmi les actions de son équipe ces dernières années, citons le développement d'une nouvelle stratégie de traitement pour le syndrome de Marfan chez la souris à partir de l'antagonisme d'une classe de motifs bioactifs fréquents dans les fragments d'élastine et de fibrilline-1, mais aussi l'identification de nouveaux gènes responsables d'une forme d'ataxie (CA8) et du syndrome d'hyperphosphatasie avec déficience intellectuelle. Le prix scientifique d'EURORDIS distingue l'impact majeur des travaux de Peter Robinson sur les maladies rares. Ce professeur a en effet su combiner ses divers domaines de compétences (il est à la fois mathématicien, pédiatre, généticien et bio-informaticien) pour améliorer les connaissances et le diagnostic relatifs aux maladies héréditaires. Peter Robinson est un véritable modèle en matière de collaboration, puisqu'il partage son vaste savoir et ses nombreux accomplissements avec d'autres groupes dans le monde, favorisant l'émergence d'initiatives cruciales pour le bien des patients.

### **European Rare Disease Leadership Award (Prix du Leadership européen dans le domaine des maladies rares) – Plusieurs lauréats : Antoni Montserrat Moliner, Jarek Waligóra et Michael Hübel, direction générale Santé et sécurité alimentaire (DG-SANTÉ) de la Commission européenne, Belgique**

EURORDIS a décidé de remettre le European Leadership Award 2016 à trois pionniers de la direction générale Santé et sécurité alimentaire (DG-SANTÉ) de la Commission européenne. Ces trois lauréats ont joué un rôle clé dans l'élaboration d'une politique européenne sur les maladies rares, en allant toujours au-delà de leur devoir afin de trouver des solutions capables d'avoir une incidence positive sur la vie des patients atteints de maladie rare.

**Antoni Montserrat Moliner** est chargé de mission sur le cancer et les maladies rares à la Commission européenne depuis presque dix ans. Il a joué un rôle pivot dans la préparation de la Communication de la Commission sur les maladies rares en 2008 et dans l'élaboration et l'adoption de la Recommandation du Conseil sur les maladies rares en 2009, lesquelles ont façonné le paysage politique de l'Union européenne en matière de maladies rares.

Montserrat a défendu l'implication nécessaire des patients, en particulier au travers de son engagement en faveur d'EUROPLAN et des plans nationaux. Nommé expert senior sur le cancer et les maladies rares à la direction générale de la santé publique de la Commission européenne en 2015, Montserrat a mené des actions encourageantes pour les cancers rares, en s'assurant que les patients concernés peuvent bénéficier des avancées de la recherche sur le cancer d'une part et sur les maladies rares d'autre part.

Pédiatre en génétique clinique de formation, **Jarek Waligóra** n'a cessé de mettre à profit son expertise médicale dans sa mission de responsable de la politique relative aux maladies rares à la Commission européenne. Son parcours brille par sa compréhension des enjeux auxquels sont confrontées toutes les parties prenantes du domaine des maladies rares. Waligóra a travaillé en particulier sur le rapport de la Commission européenne visant à mettre en œuvre la Recommandation du Conseil sur les maladies rares. Il a aussi joué un rôle précurseur pour définir l'agenda politique des premières Actions conjointes, actuellement en cours, pour les maladies rares. Jarek Waligóra fait preuve au quotidien d'un réel leadership dans son approche pragmatique visant à soutenir l'ensemble de la communauté par l'action du Groupe d'expert de la Commission sur les maladies rares.

**Michael Hübel**, chef de l'unité Gestion des programmes et maladies à la DG-SANTÉ au sein de la Commission européenne, exerce à ce poste un leadership à la fois fort et visionnaire. Il a un rôle crucial pour lancer et soutenir des mesures concernant les maladies rares, notamment avec l'instauration des deux groupes d'experts de la Commission chargés respectivement des maladies rares et de la lutte contre le cancer. Hübel est complètement dévoué à la cause des maladies rares et, parce qu'il sait indiquer constamment la direction à suivre et présenter une vision claire, son action à la tête de l'unité est profondément respectée.

#### **Company Award (Prix de l'Entreprise) – Actelion, Suisse**

Créée en 1997, la société Actelion concentre ses activités sur la découverte, le développement et la commercialisation de médicaments innovants pour les maladies impliquant d'importants besoins médicaux non satisfaits. La société a, en particulier, apporté une contribution majeure pour l'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) en Europe et dans le monde. Les actions d'Actelion reflètent un engagement continu au service des besoins médicaux non satisfaits, concernant la HTAP mais aussi d'autres maladies rares. Actelion s'implique auprès des associations de patients et les soutient depuis sa création. Cette démarche a notamment aidé à sensibiliser à divers aspects relatifs à la HTAP et à mieux comprendre cette maladie, y compris l'importance d'un soutien psycho-social pour gérer la maladie. Membre Émeraude de la Table ronde EURORDIS des entreprises (ERTC), Actelion soutient plusieurs grandes initiatives EURORDIS, dont : l'enquête EurordisCare, les réunions des membres d'EURORDIS, le gala Black Pearl, qui aide EURORDIS à réaliser ses actions visant à rompre l'isolement des personnes vivant avec une maladie rare, à renforcer les leaders de la communauté des maladies rares, et à sensibiliser l'opinion à toutes les maladies rares.

#### **Lifetime Achievement Award (Prix de l'Œuvre d'une vie) – Renza Barbon Galuppi, Italie**

Renza Barbon Galluppi apparaît comme une « wonder woman » en raison de sa capacité à être au bon moment là où on a besoin d'elle, même si cela exige d'elle d'assister à des conférences, des réunions ou des ateliers dans trois villes en deux jours. D'après les calculs, Renza a consacré ces dernières années 15 heures de son temps en moyenne à plaider la cause des maladies rares, à répondre aux questions individuelles de patients ou d'associations de patients, ou encore à organiser des projets pour former les représentants des patients de maladie rare sur des sujets centraux. Tout à commencer lorsque le diagnostic a été posé pour deux de ses trois enfants : une forme typique



d'hyperphénylalaninémie. Le retard de diagnostic pour sa fille aînée et ses conséquences ont incité Renza à collaborer avec une association de patients consacrée aux maladies métaboliques, puis peu après avec UNIAMO, la fédération italienne des maladies rares, pour tenter de répondre à tous les besoins transversaux. Profondément convaincue de la nécessité d'intégrer les personnes handicapées dans la société, Renza est devenue monitrice de plongée pour handicapés et préside l'association de parents soutenant la réhabilitation par les sports équestres. Sa fille Laura a remporté une médaille aux Jeux paralympiques de Beijing dans ce sport ! Ces 10 dernières années, en tant que présidente d'UNIAMO, Renza a souligné l'importance pour les patients atteints de maladies rares de partager leur expérience au sein d'associations, et la nécessité de promouvoir leur intégration dans la communauté pour tous les aspects de la vie. Elle se bat en particulier pour que les représentants de patients participent aux processus de décision et d'expertise. De même, Renza s'est engagée au sein du projet d'innovation sociale « Ristoro Fantasia », qui vise à surmonter les barrières mentales et sociales concernant les jeunes patients atteints de maladie rare. Concrétisée en un projet, sa vision de la communauté des maladies rares a rassemblé pour la première fois tous les acteurs nationaux, représentants de patients compris, autour d'une même table afin qu'ils partagent leurs perspectives et leurs objectifs pour améliorer la qualité des soins et remédier aux inégalités dues à un système de santé régionalisé. EURORDIS est heureuse de remettre à Renza ce Lifetime Achievement Award qui met à l'honneur le travail immense qu'elle a accompli pour la communauté des maladies rares.