

NTIC, soins, recherche dans les maladies rares : les malades acteurs d'une ère nouvelle

C'est au sein du siège de Groupama à Paris que s'est tenu cette semaine le 18^{ème} Forum organisé par Orphanet en partenariat avec l'Alliance Maladies Rares et avec le soutien de la Fondation Groupama. Cet événement annuel qui a rassemblé une centaine de participants (associations, fondations, filières maladies rares....) avait cette année pour thème « NTIC, soins, recherche dans les Maladies Rares : les malades acteurs d'une ère nouvelle ». Zoom sur les principaux enseignements de ce rendez-vous incontournable des maladies rares.

NOUVEAUTES DANS LE PAYSAGE « MALADIES RARES » NATIONAL ET INTERNATIONAL

✓ 3^{ème} Plan National Maladies Rares et NTIC : le point de vue des associations

Marie-Pierre Bichet, vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares

Les NTIC révolutionnent le monde de la santé et sont déjà entrées dans le quotidien de nombreux malades. Parce que le développement de leurs champs d'application s'intensifie et se complexifie, elles font naître parallèlement chez ces derniers des espoirs immenses (accès à l'information, diagnostic, prise en charge, recherche...) et des craintes légitimes (protection des données, égalité de traitement...). Ce sont ces attentes et ces questionnements que l'Alliance Maladies Rares a cherché à partager durant les travaux préparatoires du 3e Plan National Maladies Rares.

✓ Séquençage à très haut débit en France : Accès, gestion et partage des données

Intervention de Franck Lethimonnier, Directeur de l'ITMO Technologies pour la santé, INSERM

La médecine génomique, (ou médecine personnalisée), aujourd'hui en plein boom, est en totale complémentarité avec le 3ème plan national maladies rares, aujourd'hui en construction.

Elle permettra notamment de doter l'ensemble du territoire de plateformes génomiques. En 2018, les deux premières seront opérationnelles (Ile de France et Auvergne/Rhône-Alpes). Elle impose par ailleurs la création d'un collecteur analyseur de données (CAD) qui pourra aller jusqu'à l'interprétation des données en matière de soins et enrichir les bases de connaissance en ce qui concerne la recherche.

La question de l'éthique et de la protection des données est bien entendu présente dans toutes les réflexions.

Enfin, la médecine génomique étant soumise à une forte compétition internationale, il est important pour la France de se doter rapidement d'une filière industrielle capable d'exporter les outils, services et standards développés.

✓ **Les grands projets et programmes européens (RD-Action, European Joint Program, European Reference Network)**

Ana Rath, Directrice d'Orphanet, INSERM US14

Les maladies rares sont une priorité pour l'Europe depuis de nombreuses années, comme en témoignent des textes tels que la recommandation du Conseil de l'Europe de 2009 et le grand nombre de projets financés depuis plus de 15 ans en santé comme en recherche. Aujourd'hui la tendance de fond est à l'articulation des soins et de la recherche pour les maladies rares, ainsi qu'à la consolidation des projets qui ont contribué à l'information, à la production et au partage des données ainsi qu'au financement de la recherche transnationale. La création des réseaux européens de référence (RER ou ERNs en anglais) est un élément clé de cette articulation. L'action conjointe des états membres pour les maladies rares, RD-ACTION, a soutenu leur avènement et accompagne leur mise en place et EURORDIS a œuvré pour la représentation des associations de malades dans leur gouvernance. Malgré ces développements très positifs à l'échelle européenne, on peut regretter le non renouvellement du groupe expert de la Commission Européenne sur les maladies rares qui permettait le dialogue entre toutes les parties prenantes et entre le niveau européen et le niveau national.

✓ **Filières Maladies Rares et ERN (European Reference Network)**

Dr Guillaume Jondeau, Coordinateur de Centre de Référence, Coordinateur Filière Maladies vasculaires Rares, Coordinateur ERN VASCERN.

Daniel Renault, AIRG France (Association pour l'information et la recherche sur les maladies Rénales Génétique).

En France, le 2ème plan maladies rares a conduit à la constitution de 23 filières maladies rares. Elles sont composées soit de pathologies proches dans leurs manifestations, conséquences ; soit de maladies touchant un même organe ou système. A l'échelle européenne, ont été créés 24 réseaux de référence (ERNs). Ceux-ci impliquent plus de 900 unités de soins hautement spécialisés provenant de plus de 300 hôpitaux dans 26 États membres. Quatre de ces réseaux sont coordonnés par les filières françaises.

L'objectif central des Réseaux Européens de Référence (ERNs) est d'offrir aux 30 millions de patients atteints de maladies rares à travers l'Europe, un parcours de santé de qualité pour le diagnostic, le pronostic et les traitements. Les associations de patients y ont toute leur place et sont actives à cet égard. En effet, c'est à elles qu'il revient de peser sur la définition d'un parcours de santé de qualité et de s'assurer qu'il concernera tous les européens atteints de maladies rares.

PLACE DES MALADES ET DES OUTILS : PLATEFORMES D'ÉCHANGE ET DE TRAITEMENT DES DONNÉES

- ✓ **Présentation et aperçu des nouveaux outils Tour d'horizon des plateformes d'échange et traitement de données de patients**

Marc Hanauer, Directeur Adjoint Orphanet

Il existe plus de 6000 maladies rares. Si pour chacune les patients sont peu nombreux, pour l'ensemble de ces pathologies le nombre des personnes concernées au total est loin d'être négligeable. Il y a 20 ans, les maladies rares restaient peu connues et les informations disponibles également rarissimes. Aujourd'hui, grâce notamment aux techniques modernes du séquençage du génome, la masse d'information ne cesse de croître. Pour autant, les données sont "fragmentées" du fait de leurs différentes natures, provenances ou formats. Cette problématique du manque d'interopérabilité et d'accessibilité des données, nuisant à leur potentielle exploitation au bénéfice des patients, est internationale. De nombreuses initiatives et projets internationaux tentent d'améliorer la situation en proposant des approches et des solutions afin de faciliter le partage et l'exploitation des données à des fins de recherche. "Global Alliance For Genomic and Health", "Matchmaker Exchange", projet "Beacon", European Genome Archive, Elixir, RD-Connect et le réseau des "Undiagnosed Diseases" sont autant d'exemples de ces tentatives.

- ✓ **Nouveautés d'Orphanet et de l'Alliance Maladies Rares**

Orphanet a 20 ans. De 1997 à 2017, d'un projet national à un consortium de 40 pays, Orphanet a traversé les âges du début de l'Internet en France à un monde aujourd'hui hyper-connecté. En 10 ans, de nombreux chantiers de modernisation ont été accomplis : refontes du site web d'Orphanet, amélioration de divers services (nouveau format des lettres d'information, mise à jour de l'application mobile « Orphaguides » portant sur les fiches descriptives « handicap »,...)

L'Alliance Maladies Rares met à disposition un **Guide interactif sur le parcours de vie avec une maladie rare** (www.alliance-maladies-rares.org/guideinteractif) permettant d'informer les personnes concernées sur les solutions existantes et d'identifier les acteurs du monde des maladies rares.

En 2016, l'Alliance Maladies Rares a développé **l'application ViMaRare**, Vivre avec une maladie rare avec un focus sur la région Champagne-Ardenne. ViMaRare est une application gratuite et disponible pour Iphone et téléphone Android. Elle accompagne le malade et sa famille afin de s'informer et de gérer au quotidien sa maladie (symptômes, relevés médicaux, gestion de ses rendez-vous et de son répertoire ...). L'application ViMaRare vient d'obtenir le label M-Health Quality, qui garantit sa fiabilité, sa conformité en matière de sécurité des données.

A propos de la Fondation Groupama pour la santé

En 2000, à l'occasion de son centenaire, Groupama choisissait d'incarner ses valeurs mutualistes de progrès, de solidarité et de proximité en créant une Fondation dont l'ambition est de « vaincre les maladies rares ». A cette époque, 4 ans avant le 1er Plan national maladies rares, la lutte contre les maladies rares n'est encore quasiment pas prise en compte. Et pourtant, quelques 3 millions de personnes sont concernées. Au-delà d'une question de santé publique, les maladies rares sont aussi une question de société. Ainsi, les actions de la Fondation Groupama se concentrent autour de ses deux axes stratégiques :

- la proximité et la solidarité au plus près des patients, de leurs familles, des associations et institutions maladies rares ;
- Et l'innovation et la recherche avec les Prix de l'innovation sociale, de la Recherche médicale et le soutien de projets d'envergure en région ou au plan national.

Depuis 2000, la Fondation Groupama compte déjà plus de 160 associations soutenues, près de 700 projets financés et plus de 7 millions d'euros reversés.

Cet engagement durable, est un pilier de l'action du groupe dans la société civile. Plus d'informations sur : www.fondation-groupama.com

Contact presse :

Leslie Toledano - leslietoledano.rp@gmail.com - Tel : 06 10 20 79 60