



# Les Cahiers d'Orphanet

*Compte-rendus*

Colloque du 21 Juin 2010

**XI<sup>e</sup> Forum Internet et les maladies rares**

**Communiquer**

**avec les nouveaux outils du web**

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



# Sommaire

<b>Accueil des participants</b>	<b>3</b>
<b>Les outils de partage et de communication interne sur le web</b>	<b>4</b>
I. Les outils disponibles et leurs usages	4
II. Les outils de surveillance des avancées de la recherche	9
III. Les outils mis à disposition par EURORDIS	12
IV. Milor ou comment rapprocher les malades isolés	15
<b>Les registres et le plan maladies rares 2</b>	<b>20</b>
Les registres et collections de données : état de l'art et voies d'avenir	20
<b>Les outils de communication externe et comment les utiliser</b>	<b>24</b>
I. Les outils de l'Alliance Maladies Rares	24
II- Les outils d'Orphanet	25
III- Les outils d'EURORDIS	28
IV- Témoignage de campagnes et de sensibilisation nationales et régionales	33
<b>Actualité des services Orphanet pour les associations</b>	<b>36</b>
<b>Conclusion</b>	<b>39</b>

## Accueil des participants

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Comme chaque année, c'est un plaisir de vous accueillir dans ce très bel amphithéâtre, mis à notre disposition par la Fondation Groupama pour la santé. Nous la remercions donc chaleureusement. Nous organisons cette rencontre, autour de la communication et d'Internet, tous les ans et ce pour la onzième fois. Toutes les associations de malades en France et les opérateurs de production et d'informations, que sont Orphanet et Alliance Maladies Rares, sont invités à se réunir pour échanger ensemble.

Nous sommes très heureux de constater, chaque année, que vous êtes nombreux à venir. Quels que soient les thèmes abordés, les adhérents aux associations sont toujours intéressés. Je tiens à rappeler, à ceux parmi vous qui viendraient pour la première fois, que l'atmosphère de cette journée est conviviale. Nous sommes réunis pour discuter, échanger et non entendre des grands-messes.

Ce rendez-vous annuel est important pour l'équipe d'Orphanet qui, toute l'année, tâche d'accomplir son travail de production et de diffusion d'informations : une fois par an, nous pouvons rencontrer nos utilisateurs. Nos échanges nous permettent également d'apporter des modifications sur nos offres. Pour l'Alliance Maladies Rares et pour la Fondation Groupama, il s'agit d'une occasion de plus de rencontrer les associations.

La session de ce matin concerne les outils de partage et de communication internes sur le web. Quelques personnes possèdent des cheveux blancs dans la salle et ne sont pas donc nées avec Internet. Peut-être éprouvent-elles des difficultés pour comprendre les disponibilités qui s'ouvrent à nous ? Quels sont les dangers, les limites que nous offrent les nouvelles technologies ? Nous sommes présents aujourd'hui pour évoquer tous ces points. Marc interviendra en premier.

Marc HANAUER, responsable de l'équipe informatique d'Orphanet, à l'origine de tous les partenariats avec les associations de malades, est un grand spécialiste de la technologie. Je l'invite à s'exprimer lentement... Je suis convaincue qu'il saura vulgariser ses connaissances et vous apprendre beaucoup. Merci.



# Les outils de partage et de communication interne sur le web

*Modératrice : Ségolène AYME, Orphanet*

## I. Les outils disponibles et leurs usages

MARC HANAUER, ORPHANET



Bonjour à tous. L'objectif de mon intervention consiste à vous présenter les outils qui permettent aux associations de partager des informations ou des fichiers et de collaborer entre elles sans nécessairement devoir se rencontrer physiquement. Les outils que je vous présenterai favorisent le travail collaboratif.

Les associations, comme vous le savez, ont consenti des efforts pour assurer leur présence sur Internet. La plupart d'entre vous possèdent un site, voire un forum pour favoriser l'interactivité.

Les nouvelles technologies peuvent constituer un apport pour la gestion même de l'association et le travail en interne. Nous aborderons également les problématiques des risques et des limites que représentent ces outils. Le coût étant souvent un facteur limitant, je me suis concentré sur les logiciels disponibles gratuitement.

Je voudrais vous parler de différentes technologies pour différents usages. Nous allons distinguer ce qui relève :

- Premièrement, de l'échange de documents et du partage de fichier avec ces outils qui rendent possible l'envoi de pièces jointes dans les courriels.
- Deuxièmement, de la gestion de documents : l'idée est de mettre un fichier à disposition, tout en suivant le document. Pour ceux qui seraient familiers du Pack Office, vous trouvez ce genre de fonctionnalité avec le suivi des modifications dans un document Word.
- Troisièmement, de la communication directe ou de la possibilité pour une association d'organiser une réunion de manière délocalisée grâce aux conférences téléphoniques, à la visioconférence ou aux discussions en ligne.

Il existe pléthore d'outils sur Internet. Je me propose de vous en présenter certains, dont l'usage, parfois très connu, peut représenter un intérêt pour le travail

collaboratif. Je finirai avec Facebook, aujourd'hui réputé pour les solutions de communication vers l'extérieur qu'il offre. Ce site, avec beaucoup de réserves, peut également aider à la communication interne.

### a. MSN

Pour ceux qui ont des adolescents dans leur entourage, MSN est un outil très connu, permettant de discuter en ligne. Les utilisateurs tapent leurs messages et voient, de manière interactive, s'afficher la conversation.

Aujourd'hui MSN permet, outre ses simples fonctions de chat, le partage de fichiers d'une manière simple. Lorsque vous conversez avec l'un de vos contacts, vous pouvez publier, partager et lui envoyer tous les types de documents que vous souhaitez (Word, Power Point, etc.). La gestion est simple et ne nécessite guère de manipulations techniques.

La possibilité existe aussi de créer des répertoires de stockage en ligne pour retrouver des documents, quel que soit l'endroit depuis lequel vous vous connectez. Vous pourrez choisir l'identité des personnes avec lesquelles vous souhaitez partager vos documents et ainsi limiter leur accès aux autres usagers. Ajouter des fichiers sur l'espace de partage s'effectue très simplement, à l'instar d'une pièce jointe dans un courriel.

Vous pouvez, grâce à MSN toujours, créer des groupes de travail (bureau, projets, etc.) en quelques clics. Vous nommez le groupe puis sélectionnez les amis ou les contacts qui y participeront. Ceux-là recevront un email d'invitation. Vous pourrez alors travailler ensemble.

L'utilisation d'une webcam est également possible, notamment pour la visioconférence entre deux interlocuteurs. De plus, MSN permet le partage d'écran. Cette fonctionnalité a pour fonction de montrer à chacun des contacts ce que l'autre voit sur son écran.

L'une des limites du logiciel est atteinte avec les volumes de données que l'on peut partager. De plus, la sécurité n'est pas pleinement assurée, particulièrement avec le partage d'écran. Existente également certains problèmes de comptabilité : MSN appartenant à

Microsoft, les versions disponibles pour Macintosh disposent de fonctionnalités moindres.

## **b. Skype**

Un autre outil très connu est Skype. Peut-être en avez-vous entendu parler ? Skype a révolutionné la téléphonie en permettant de passer des appels par le biais d'un ordinateur. Vous bénéficiez alors de tarifs meilleur marché si vous contactez un correspondant à l'étranger. La possibilité vous est également offerte d'appeler une personne qui a un téléphone fixe, alors même qu'elle ne possède pas Skype, pour un tarif préférentiel.

Skype permet l'échange de fichiers. Vous pouvez envoyer tous les types de document (Word, Power Point, des photos), sans limite de taille. L'outil est rapide et intuitif. Les documents sont accessibles depuis n'importe quel ordinateur connecté à Internet.

Le système de partage d'écran peut être utile lorsque vous travaillez sur des documents ou sur un site Internet. Toutes les manipulations sont exécutables d'une manière assez simple.

Skype propose une fonctionnalité très intéressante : la gestion de la discussion. A l'instar de MSN, Skype permet de créer une liste de discussion, qui peut être interactive. Si l'un des participants quitte la discussion, il pourra, en se reconnectant, suivre l'historique de ce qui a été dit en son absence. Par ailleurs, les utilisateurs ont le moyen de corriger ce qu'ils ont dit, de modifier leurs erreurs. Ces prestations sont très utiles dans le cadre d'un travail collaboratif.

L'outil est intuitif et intelligent. Il permet, de plus, d'enregistrer les conversations. Ainsi, vous pouvez garder traces de toutes les discussions afférentes à un projet.

Skype reste axé sur la téléphonie, en permettant d'organiser des téléconférences entre plusieurs participants, dont tous ne seraient d'ailleurs pas utilisateurs de Skype. Cette fonctionnalité, pour l'avoir expérimentée, requiert un minimum d'organisation afin d'éviter que chacun s'exprime en même temps. Cet outil s'avère très utile pour mettre en lien des personnes délocalisées.

Autre avantage, l'utilisation de la webcam. Jusqu'à présent, Skype ne permettait l'organisation d'audioconférence que pour un nombre limité de participants. La nouvelle version du logiciel, qui sort dans quelques jours, permet des visioconférences jusqu'à cinq personnes en même temps. Peut-être cette option sera-t-elle tarifée ?

S'inscrire sur Skype est aisé : il suffit d'ouvrir un compte. Le service est gratuit. Seuls sont payants les appels passés sur les téléphones fixes et, vraisemblablement, la visioconférence. L'outil est utilisable sur tous les types de plateforme, PC et Mac.

Comme vous pouvez le constater, l'usage de Skype dépasse ce que vous auriez pu penser de prime abord.

## **c. Google DOCS**

Nous abordons désormais le cas d'un outil qui offre la gestion des documents. Tout le monde connaît Google, fantastique moteur de recherche, qui propose une pléthore de services et tente de concurrencer des acteurs comme Microsoft en mettant à disposition des outils proches du Pack Office (Power Point, Excel ou Word).

Une fois connecté sur Internet, vous pouvez consulter les documents stockés. L'outil permet également le partage de fichiers, d'une manière plus fine que les logiciels présentés auparavant.

Pour partager un document, il suffit de le mettre en ligne puis d'envoyer un mail ou de sélectionner une personne dans sa liste de contact. Il est également possible d'assigner un rôle à cet individu. En tant que lecteur, il pourra seulement prendre connaissance des données, contrairement à un contributeur.

Google permet de lier, à l'aide d'un agenda en ligne, réunions et documents de travail. Une fois le document publié sur Internet, il devient accessible aux utilisateurs à qui vous aurez communiqué l'adresse du lien. Il est ensuite possible de déterminer plus finement qui pourra avoir accès aux documents. Je peux ainsi choisir des utilisateurs, leur envoyer un message et attribuer quelques autorisations spécifiques. Une fois la liste d'utilisateurs créée, je peux, via mon agenda, organiser un événement avec les personnes sélectionnées.

Ce système, nous pouvons le voir, est plus évolué que les précédents outils et permet d'envisager un travail collaboratif assez avancé. Par exemple, je peux mettre en place un événement ponctuel, lui donner des heures de début et de fin. Les participants reçoivent alors un mail. Il leur suffit ensuite de se rendre sur l'URL indiquée. Chacun pourra accéder aux documents dont il est question. Le fichier n'est pas envoyé en pièce jointe, mais accessible directement en ligne.

Par rapport aux autres systèmes, Google DOCS a l'avantage de proposer l'historique des révisions qui ont été faites sur un document. En effet, lorsque plusieurs personnes travaillent ensemble, les versions de fichiers

évoluent au fil de la rencontre.

Cet outil est très efficace, très intuitif, comme le fait Google à son accoutumée. L'Entreprise, comme Apple, est d'ailleurs réputée pour se concentrer sur les questions d'ergonomie. Nombre de PME ont recours à ce logiciel, qui leur permet de gérer des travaux collaboratifs d'une manière particulièrement fine.

Il est un avantage immense avec Google DOCS : aucune installation de logiciel n'est nécessaire. L'utilisateur doit posséder un ordinateur et une connexion Internet. Pour utiliser Google DOCS, il convient également de se créer un compte. Ceux qui possèdent une adresse gmail peuvent ainsi utiliser Google DOCS. Dans tous les cas, l'ouverture d'un compte chez Google reste gratuite. Vos interlocuteurs devront éventuellement être titulaires d'une adresse mail pour gérer les messages que vous leur enverrez.

Le point fort de Google DOCS concerne la gestion du cycle de vie des documents, ce que ne permettent pas les outils que je vous ai présentés auparavant. Cette fonctionnalité peut être très utile pour les comptes rendus de réunion.

#### **d. Doodle**

Autre outil permettant de se faciliter la vie en matière d'organisation : Doodle. Ce logiciel n'a pour seule fonction que celle de permettre aux différents utilisateurs de trouver une date commune pour un événement. Aucune inscription n'est nécessaire.

Vous proposez une réunion, en offrant plusieurs dates, voire un horaire, à tous les collaborateurs que vous souhaitez inviter. Chacun se rendra sur la page que vous leur avez envoyée par mail et indiquera ses disponibilités. Au final, tout le monde s'accorde sur une date et un horaire.

Orphanet utilise cet outil en interne. Toutes les structures et tout un chacun peuvent s'en servir. Cet outil simplifie la prise de rendez-vous. Ce type de logiciel permet d'améliorer les prises de connaissance et d'information.

#### **e. Facebook**

J'aimerais aborder aujourd'hui le cas de l'outil le plus célèbre : Facebook. Peut-être certains parmi vous possèdent-ils des comptes ou connaissent-ils des utilisateurs ? Facebook est, à l'heure actuelle, connu pour la communication externe, beaucoup d'artistes et d'entreprises ayant recours à ce logiciel. J'aborde cet outil parce qu'il permet également la communication interne.

Les chiffres sont impressionnants, rendons-nous compte que ce site reste relativement récent :

- Facebook compte 400 millions de membres inscrits : si le site était un pays, il dépasserait la population des Etats-Unis ;
- 50 % des utilisateurs se connectent chaque jour. Leur temps moyen de connexion est de 55 minutes ;
- plus de 500 000 applications sont disponibles : des développeurs permettent aux utilisateurs de Facebook d'avoir accès à des services supplémentaires tels que des jeux ou des outils professionnels. Généralement, ces applications ont accès aux informations que vous publiez ;
- 60 millions de changements de statuts quotidiens : chaque jour, l'équivalent de la population française écrit ce qu'elle fait.

Le phénomène prend de plus en plus d'ampleur : le trafic a augmenté de + 180 % en 2010. Selon les statistiques, Facebook a ainsi dépassé le trafic de Google en mai dernier ; Google est pourtant le moteur de recherche le plus utilisé dans le monde avec près de 2 milliards de requêtes par jour. En France, 15 millions de membres sont inscrits sur Facebook.

Facebook est un réseau social nominatif. Les utilisateurs peuvent s'y connecter et se mettre en relation les uns avec les autres. Aujourd'hui, il est techniquement possible d'utiliser le site dans le cadre d'une communication interne, sachant que vous pouvez créer un groupe privé. Pour cela, il suffit de lui donner un nom, puis d'apporter des descriptions et un certain nombre d'éléments.

Vient ensuite le choix des paramètres de confidentialité. Je dois avouer que le niveau requis est assez complexe en raison du nombre important de paramètres qu'il faut gérer. Il est alors aisé de commettre des erreurs et ce d'autant plus que les gestionnaires de Facebook changent régulièrement ces variantes. Comprendre les implications et ce dont il s'agit n'est pas toujours facile.

Vous avez le choix entre plusieurs options :

- rendre un groupe secret, dans le cadre d'une communication privée. Ce groupe n'apparaîtra pas dans le moteur de recherche et une invitation sera requise pour devenir membre. Théoriquement, cette option permet d'assurer une certaine confidentialité ;
- gérer des discussions ;
- mettre des fichiers en lien.

J'attire cependant votre attention : les membres d'un groupe doivent être inscrits sur Facebook, ce qui n'est pas une opération anodine, chacun inscrivant des informations personnelles. Pour être honnête,

la confidentialité n'est pas assurée. Malgré tous les choix possibles, il arrive que les gestionnaires du logiciel modifient les paramètres. De plus, certaines applications peuvent avoir accès à des informations qui n'étaient pas autorisées. L'une des premières polémiques a concerné l'application Bicorne : via leurs profils, les utilisateurs de Facebook renseignaient tous les achats qu'ils avaient effectués en ligne. Ainsi, leur entourage pouvait apprendre qu'ils avaient acheté un livre sur une maladie ou autre information que chacun préfère laisser confidentielle. Cette application a été retirée rapidement mais ce genre de situation est amené à se reproduire de plus en plus, Facebook étant un modèle basé sur la publicité ciblée.

Aujourd'hui, les fondateurs des réseaux sociaux expliquent que la notion de vie a évolué. Le fondateur de Facebook, Mark Zuckerberg, a organisé, en début d'année, une conférence sur ce thème. Il expliquait que la protection de la vie privée n'était plus la norme, que le point de vue des utilisateurs avait changé. Mark Zuckerberg souligne avoir modifié à plusieurs reprises les paramètres de confidentialité des membres. Ces évolutions se sont révélées souvent problématiques : le fondateur, lui-même, a vu toutes ses photos personnelles librement diffusées.

Au regard de ces éléments, je conseille rarement l'utilisation de ce site pour communiquer sur des sujets sensibles comme la santé. La CNIL (Commission nationale de l'informatique et des libertés) s'inquiète aujourd'hui de la montée en puissance des réseaux sociaux. Pour elle, il s'agit moins de critiquer les producteurs de contenus ou les sites que de protéger les utilisateurs d'eux-mêmes. Les structures européennes équivalentes ont communiqué leur désarroi à Facebook. L'Allemagne, pour des raisons historiques, permet la protection la plus poussée de la vie privée des utilisateurs.

En termes de communication, cet outil peut être fantastique mais, encore une fois, soyez prudents en ce qui concerne les informations personnelles.

En conclusion, l'on peut constater les nombreuses solutions qui existent. En général, il est important de cibler ses besoins lorsqu'on utilise un logiciel de travail collaboratif, en réalisant une sorte de cahier des charges.

Des risques juridiques se posent également : un fichier électronique n'est pas anodin. Selon la teneur de ses contenus, vous devez en assurer la confidentialité et la sauvegarde. Un fichier électronique, qui contient des données sensibles, doit faire l'objet d'une déclaration auprès de la CNIL. Je vous invite à vous rendre sur

leur site Internet. La CNIL a été contrainte de mettre en place un certain nombre de dispenses, n'étant plus en mesure de traiter le dépôt de tous les fichiers. Je reviens sur un point névralgique : attention aux risques concernant la protection de la confidentialité lorsque vous diffusez des informations, et particulièrement sur les réseaux sociaux.

---

### SÉGOLÈNE AYME

Merci Marc. Je pense que cet exposé était suffisamment didactique. Je suis sûre que vous avez des réactions par rapport à vos propres besoins. Exprimez vos expériences avec ces outils. Peuvent-ils aider la vie de vos associations ?

---

### MANUELA LAURENT, AFPP

J'ai trouvé votre présentation très intéressante. Ma question concerne Google DOCS : existe-t-il une taille limite pour les fichiers que l'on souhaite partager ou mettre en ligne ?

---

### MARC HANAUER

La seule limite est imposée par votre connexion Internet. Peut-être que certains d'entre vous utilisent gmail ? Personne n'atteint jamais le seuil maximal autorisé. Je crois que MSN impose le respect d'une taille pour les fichiers, mais tel n'est pas le cas pour Google DOCS. Tous les documents sont disponibles en ligne. Aussi, plus ils seront lourds, plus ils seront difficiles à exploiter pour vos collaborateurs.

---

### MANUELA LAURENT

Déposons-nous les documents sur un serveur ?

---

### MARC HANAUER

Google utilise des milliers de serveurs décentralisés. Aussi, il est particulièrement difficile de savoir où se trouvent les données.

---

### MANUELA LAURENT

Ma dernière interrogation concerne la confidentialité des données.

---

### MARC HANAUER

Une polémique a impliqué Google et son logiciel Google Earth qui prend en photo toutes les rues. L'Entreprise a depuis travaillé sur cette problématique. Vous pouvez

aujourd'hui déterminer quel contact peut accéder à vos informations. Cela étant dit, une sécurisation parfaite des données en ligne est impossible.

### **JOSÉE DE FELICE, ASSOCIATION PEMPHIGUS-PEMPHIGOÏDES**

---

J'étais présente lors de votre présentation du 19 mai 2010. Je suis revenue pour profiter de votre aide. J'ai utilisé Google DOCS. Vous dites souvent que les utilisations sont simples et intuitives. Dans le cas de Google, j'ai réussi à me servir de leurs services.

Une fois mon compte créé, le site m'a indiqué la taille maximale des fichiers qu'il m'était possible d'utiliser. Chaque fois que je charge des données, ce seuil diminue en temps réel.

Ma question concerne Facebook et les réseaux sociaux. J'ai reçu plusieurs invitations de contacts qui n'avaient fait aucune démarche.

### **MARC HANAUER**

---

Facebook a mis au point des algorithmes vous permettant d'entrer en lien avec des amis potentiels. Les ingénieurs se sont basés sur vos contacts et leurs propres amis. Facebook vous propose d'entrer en relation. Il y a quelques années, un mathématicien a réalisé une étude : pour créer des liens dans une population, sept niveaux de contact sont nécessaires. Analyser les amis de vos amis serait un premier stade.

### **SYLVIE LE MOAL, ASSOCIATION FRANÇAISE DES MALADES ATTEINTS DE PORPHYRIES**

---

J'ai constaté que Facebook créait des pages communautaires en lien avec Wikipedia. Ainsi, il existe une page porphyries sur Facebook, qui n'est pas à l'initiative d'un malade.

### **MARC HANAUER**

---

Avec Facebook, il est possible de créer des fan page. Facebook ne crée pas directement ce type de page. Leur objectif consiste, en fait, à posséder le maximum de contenus pour augmenter leur trafic et fédérer les utilisateurs. Les associations perdent alors complètement le contrôle de leur communication. Chacun peut désormais créer une page ou un article sur Wikipedia. Maîtriser la communication sur un sujet particulier devient aujourd'hui réellement complexe.

Je peux vous conseiller de rester attentifs aux publications. Je sais que cette veille représente une

charge de travail supplémentaire. Dans tous les cas, vous ne pouvez pas interdire à un site ou à une personne d'écrire sur un sujet.

### **SÉBASTIEN PILLIAS, ASSOCIATION NATIONALE DES CARDIAQUES CONGÉNITAUX**

---

Nous avons créé un groupe Facebook l'an dernier. Nous l'avons depuis décliné en page, ce qui nous a semblé plus adapté pour une association. Avant nous, une personne, qui n'était pas membre de notre association, avait fondé un groupe. Nous lui avons demandé de supprimer cette page. En fait, il a changé le nom. Une veille est donc nécessaire.

La page Facebook est intéressante parce qu'elle permet de toucher un autre public, notamment les 15/35 ans – ceux qui n'avaient pas l'habitude de se rendre sur le forum de notre site. En tant que webmaster, j'essaie de mettre en lien entre tous les articles du site avec Facebook et Twitter.

Ce type de média nous permet de toucher un autre public.

### **MARC HANAUER**

---

Facebook comme Twitter peuvent se révéler des outils tout à fait intéressants pour la communication externe. En adhérant à un groupe, un individu révèle une part de sa personnalité. Des problèmes éthiques peuvent donc se poser, singulièrement si la personne est membre d'une association révélant la maladie dont elle est atteinte. Dans le futur, nous devons nous interroger sur le fait d'être membre d'un groupe sur Facebook.

### **HERVÉ BARCADE, RÉSEAU LUCIOLES**

---

Allez-vous aborder la problématique de la confidentialité dans les forums ?

### **MARC HANAUER**

---

Nous avons abordé cette question l'an dernier. Nous avons mis en place un groupe de travail au niveau de l'Alliance Maladies Rares pour expliquer comment monter un forum. Je vous invite donc à contacter l'Alliance, qui dispose d'une notice expliquant les différentes étapes pour créer un forum et les différents enjeux que cela représente.

### **MARC JOSEPH, DÉLÉGUÉ SUD-EST DE L'ASSOCIATION FRANÇAISE DE L'OSTÉODYSTROPHIE HÉRÉDITAIRE D'ALBRIGHT**

---

Il arrive que certains éléments portant sur la maladie

dont je suis atteint soient erronés sur des sites Internet. Comment corriger ces informations ?

## MARC HANAUER

---

Tout dépend du propriétaire du contenu. Un utilisateur qui se rend sur une page Wikipedia, dont le système est ouvert, peut modifier les propos. Les autres intervenants, voyant ces corrections, pourront les valider ou non.

Si vous constatez une erreur sur notre site Orphanet, vous pouvez nous en faire part. Tout dépend donc des canaux de diffusion du contenu.

## FRANÇOISE PECAVIN, ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE FATIGUE CHRONIQUE ET DE FIBROMYALGIE

---

Souvent des pages sont erronées, voire obsolètes. Peut-on les fermer ?

## MARC HANAUER

---

Une nouvelle fois, tout dépend du producteur du contenu. Le propriétaire d'un ancien et d'un nouveau site peut demander à l'hébergeur de l'ancienne version de supprimer l'adresse. En revanche, tout le monde ne peut pas avoir la capacité d'agir sur tous les types de contenu.

Google, qui est souvent le point d'accès principal aux contenus, vient de modifier ses algorithmes de référencement et ses manières de présenter les résultats. Depuis quelque temps, il est possible de classer les propositions par date. Partant, les contenus très vieux vont disparaître du radar. Nous pourrions faire un état des lieux dans quelques mois, ce dispositif venant d'être mis en place.

Le mieux consiste encore à contacter le producteur du contenu. Si l'opération n'était pas possible, vous n'avez pour seule solution que d'avoir votre propre site, mieux référencé dans les moteurs de recherche. Si le contenu d'une page n'est pas délictueux, supprimer une page s'avère difficile.

## CÉLINE BERTRAND-HARDY, ASSOCIATION SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE

---

Je rebondis sur Wikipedia, site sur lequel nous voyons apparaître des articles relatifs à nos maladies. Peut-on savoir qui s'est intéressé à ces pathologies ?

## MARC HANAUER

---

Wikipedia permet de garder une trace de toutes les

corrections soumises par les contributeurs. Vous avez également la possibilité de vous abonner au fil d'une discussion pour connaître l'identité d'une personne qui a proposé des modifications et les raisons de leur refus. Sachez toutefois que les utilisateurs usent, la plupart du temps, de pseudonymes.

## SÉGOLÈNE AYME

---

Merci pour ces discussions très riches. Merci aux participants et à Marc. J'invite désormais Ana RATH, directrice scientifique d'Orphanet, à vous parler des outils spécialisés dans la recherche.

## II. Les outils de surveillance des avancées de la recherche

### ANA RATH, ORPHANET

---

Bonjour à tous. Je vais vous parler d'outils qui n'ont pas pour fonction de faciliter la communication interne mais seulement la manière d'obtenir les résultats de la recherche scientifique. Nous n'abordons que rarement le cas de ces dispositifs lors des forums.



#### a. Quelle recherche ?

Derrière le terme recherche, se cachent des significations hétérogènes ; il existe plusieurs stades dans le développement d'un sujet :

- tout d'abord, la recherche fondamentale qui peut porter, par exemple, sur la fonction d'un gène ou d'une protéine ;
- ensuite, la recherche pré clinique, lorsqu'on commence à tester un médicament ou un dispositif ;
- arrive alors la recherche clinique, réalisée sur l'être humain, pour connaître l'histoire naturelle d'une maladie ou les effets d'un traitement ;
- et, enfin, les essais cliniques, étapes obligatoires dans le développement d'une nouvelle molécule.

Il existe, par ailleurs, d'autres types de recherches plus transversaux comme la recherche épidémiologique pour étudier la prévalence d'une maladie au sein d'une population, la recherche économie de la santé ou en sciences sociales.

Sur la page Orphanet, chacun peut prendre connaissance des projets de recherche et des essais cliniques en

cours. En revanche, trouver les résultats reste une problématique. Quand les chercheurs souhaitent communiquer leurs conclusions, qu'elles soient positives ou négatives, si leurs hypothèses ne sont pas confirmées, ils n'ont d'autre moyen que celui de les publier lors des congrès. Sauf participer à ces rencontres, il est donc difficile d'avoir accès aux informations. Certains journaux spécialisés publient les résumés des interventions des événements majeurs. Dans la plupart des cas, les données paraissent toutefois dans un supplément. Il est donc nécessaire d'être abonné au périodique pour avoir la possibilité de les lire.

Les résultats de la recherche peuvent faire l'objet de publications scientifiques, majoritairement dans des revues soumises à un comité de lecture (les articles sont alors revus et corrigés par des experts du domaine, qui peuvent soit demander à l'auteur de corriger ses épreuves afin d'en améliorer la portée, soit accepter, voire refuser, la publication). Les chercheurs doivent ainsi être en mesure d'identifier les meilleures publications avec comité de lecture, signe de la qualité des articles retenus.

Ces journaux sont référencés dans l'index medicus, aussi appelé medline lorsque les articles sont publiés en ligne.

La plupart du temps, les résumés des articles sont disponibles sur Internet. Parfois, l'intégralité d'une communication peut l'être gratuitement, sans abonnement. Certains journaux ont entrepris une politique d'ouverture de leurs contenus, leur modèle économique ne passant plus par la voie de l'abonnement. Dans ce cas, l'auteur peut payer pour être publié ; la revue peut recevoir des subventions de la part notamment de l'industrie pharmaceutique ou diffuser des encarts publicitaires. De plus en plus de journaux proposent de laisser une partie, voire même la totalité, de leur contenu en libre d'accès.

L'un des seuls moyens que l'on possède pour accéder aux résultats de la recherche est une interface de medline nommée PubMed. Ce moteur de recherche est ouvert et gratuit, contrairement à d'autres. La littérature médicale et scientifique est majoritairement rédigée en anglais. Les requêtes doivent donc se faire dans cette langue, ce qui peut constituer un frein.

La recherche des résultats dans PubMed fonctionne par mots clés. Cette terminologie s'intitule meSH. Pour les maladies rares, le système fonctionne bien si la pathologie est identifiée par un nom propre.

Prenons l'exemple du syndrome de Rett. Les milliers de résultats apparaissent en vrac, rendant, en l'état,

la réponse inexploitable. L'interface de PubMed évolue et s'améliore régulièrement. Elle offre aujourd'hui la possibilité d'effectuer des recherches sans qu'il ne soit nécessaire de connaître la bonne formule à taper.

L'on peut constater que 1 915 articles sont disponibles sur le sujet, dont 336 sont extraits de revues générales sur la maladie. 305 textes sont disponibles dans leur intégralité et gratuitement.

Il est également possible d'affiner votre requête par type d'article, que ce soient des extraits de revues générales ou des publications sur les traitements, sur l'épilepsie et le syndrome de Rett, sur les gènes impliqués, etc.

PubMed mentionne les trois premiers articles dans lesquels le mot « Rett » apparaît dès le titre. L'interface vous permet donc d'orienter votre recherche si celle-ci n'était pas suffisamment fine de prime abord.

Certaines requêtes, en revanche, sont plus délicates, particulièrement si le nom de la maladie contient des chiffres. Les résultats sont alors plus approximatifs. Jusqu'à peu, les maladies chromosomiques étaient ainsi mal gérées par PubMed. Trouver une anomalie chromosomique précise relevait de l'impossible. Aujourd'hui, le système a progressé.

Autre requête délicate, celle pour les syndromes dont les noms sont formés par une succession de manifestations cliniques. Il faut, dans ces situations, être expert de PubMed et de meSH pour affiner sa recherche, faute de quoi aucun résultat n'apparaît même si la pathologie a fait l'objet de publications.

Nous vous offrons la possibilité sur Orphanet de vous rendre directement sur les publications de PubMed, maladie par maladie. Aujourd'hui, ce sont ainsi plus de 3 300 entrées qui sont disponibles. Bientôt, grâce au partenariat passé avec CISMef, portail médical francophone, nous aurons la possibilité d'accéder à la totalité des entrées de PubMed. Inutile alors de vous rendre sur leur site et d'affiner vos recherches, vous pourrez accéder à toutes les informations via Orphanet.

Il existe, sur PubMed, deux options pour affiner vos requêtes : la limite et la recherche avancée. En cliquant sur « limite », s'affiche un formulaire avec de nouvelles options. En cochant, par exemple, sur clinical trials, vous n'aurez accès qu'aux essais cliniques. Vous pouvez aussi limiter votre recherche à une langue de publication, aux essais portant sur des enfants, etc.

Seconde option « advanced search », ou recherche

avancée. Le nombre de résultats s'affine en même temps que vous faites varier les paramètres de recherche. Il est possible, par exemple, de sélectionner l'année de publication d'un article ou sa date d'indexation dans PubMed. Je vous conseille de renseigner ces deux champs : certains articles, notamment s'ils ne sont pas anglophones, sont indexés six mois après leur publication. Ces travaux, disponibles sur PubMed sans avoir été indexés selon la terminologie meSH, peuvent cependant être consultés d'après leur date de publication.

A titre d'exemple, j'ai effectué une recherche avancée sur les articles relatifs au syndrome de Rett, publiés et indexés en 2009. Certaines options permettent de vous informer sur les nouveaux articles qui répondraient aux critères que vous aurez définis. Il suffit, pour cela, de sauvegarder votre recherche en cochant sur « saved search ». Vous créez alors un compte gratuit pour recevoir des alertes sur votre boîte mail, chaque jour, chaque semaine ou chaque mois. Désormais, il est également possible de s'abonner à un flux RSS pour recevoir les derniers résultats correspondants à la requête que vous aurez sauvegardée.

#### **b. Juger la qualité d'une publication**

Une fois les articles affichés, il convient d'apprécier la qualité d'une publication. Certains indicateurs permettent de mesurer le sérieux d'un article : tout d'abord, le nom de la revue. Ensuite, les titres de journaux, qui sont classés selon un système assez réputé : le facteur d'impact. L'impact factor est calculé par une société privée, Thomson ISI. L'entreprise part du nombre d'articles cités par d'autres journaux au cours des deux dernières années. Elle divise alors ce résultat par le nombre d'articles effectivement publiés par la revue en question durant cette période. Le facteur d'impact mesure la popularité d'un journal et donc, a priori, sa qualité. Meilleur est un article, plus il est cité.

Nature bénéficie du facteur d'impact le plus important avec un indice de 31,43. Viennent ensuite CELL avec 31,152 et PNAS avec 9,432. Cette liste ne s'achète pas, en revanche chaque journal publie son facteur d'impact. Je vous présente avec fierté notre facteur d'impact pour Orphanet journal of rare diseases, notre périodique dont le contenu, soumis à un comité de lecture, est entièrement gratuit et disponible en ligne : de 3,14 il y a quelques jours, nous avons progressé vers un indice de 5,83. Cet indicateur est très élevé pour un journal, et particulièrement pour une publication qui s'intéresse aux maladies rares. Si l'on observe le top 5 en 2006, dernier classement gratuit dont nous disposons, le quatrième journal obtient un résultat avoisinant 2.

Autre façon de juger la qualité d'une publication, le nom de son auteur. Certaines personnes, si elles appartiennent à une bonne équipe, pourront publier de bons papiers dès leur première diffusion. Ce critère s'avère donc arbitraire. Aussi, il est important de s'intéresser à tous les membres de l'équipe en recherchant l'historique de leurs travaux. Faites alors une recherche par auteur sur PubMed. Certains outils permettent de profiler les chercheurs. Authority donne ainsi la possibilité de faire des recherches par thèmes et par personnes. Vous connaîtrez l'historique de leurs collaborations, de leurs travaux... Une recherche par thème vous indique qui, dans le monde, a le plus publié sur un sujet déterminé. Authority est un outil américain, induisant une certaine surreprésentation des auteurs venus du continent.

En outre, vous avez la possibilité de recevoir, tous les quinze jours, Orphanews. Entre cette newsletter et notre site, nous vous proposons une surveillance sur les nouvelles publications, les essais cliniques en cours et les avancées de la recherche fondamentale pour les maladies rares. Cette année, nous allons vous permettre de vous abonner, non pas à l'intégralité de la newsletter, mais à certaines thématiques ou à certains résultats relatifs à une maladie. Nous travaillons sur ce dispositif pour vous faciliter l'accès aux résultats de la recherche.

---

#### **SÉGOLÈNE AYME**

Merci beaucoup Ana. Tous ces outils vous permettent d'apprécier les experts que vous rencontrez. Tous ne sont pas nécessairement des auteurs. Lorsque vous vous trouvez face à un soi-disant grand professeur, vous pouvez connaître l'historique de ses dernières publications et sa contribution personnelle au débat. Des surprises sont évidemment possibles. Certaines personnes sont d'excellents cliniciens mais ne publient jamais.

Lorsque l'on évoque la question des budgets, il est inutile de financer une équipe de recherche si elle ne fait pas partie des meilleures. Investir dans les autres groupes reviendrait à gâcher de l'argent. Grâce aux moyens dont nous disposons, nous pouvons être critiques et connaître l'identité des chercheurs auteurs de grandes publications ou de ceux qui font le plus avancer le domaine.

Avez-vous des questions pour Ana ou des réactions ?

---

#### **JEAN-PIERRE BOUQUILLON, ASSOCIATION WEGENER INFOS ET AUTRES VASCULARITÉS**

Pensez-vous que le web sémantique permettra un accès plus rapide aux résultats ? Les médecins praticiens

disposeront-ils, grâce à cette technologie, d'éléments d'information au moment des examens de leurs patients pour les aider à établir un diagnostic ?

## **ANA RATH**

Le web sémantique apportera certainement des solutions nouvelles aux problèmes de la recherche. Aussi sophistiqués que puissent être les moteurs de recherches, ils requièrent un certain niveau technique. Le web sémantique permet d'affranchir l'utilisateur de la logique de requête exigée par la plupart des moteurs de recherche et des journaux. Le web sémantique requiert toutefois qu'un nombre suffisant d'occurrences soit présent dans les textes. Indubitablement, cette technologie facilitera la recherche des résultats scientifiques pour peu qu'ils aient fait l'objet d'une publication.

## **JEAN-PIERRE BOUQUILLON, ASSOCIATION WEGENER INFOS ET AUTRES VASCULARITÉS**

L'INSERM prévoit-elle de publier une ontologie à ce sujet ?

## **ANA RATH**

Nous travaillons à la rédaction d'une ontologie portant sur la base de données Orphanet. Comme vous le savez, notre base, relationnelle, est très riche et complexe. Certaines relations sont explicites et préfigurées quand d'autres sont implicites. C'est pour ce dernier type d'informations que nous cherchons à créer une ontologie. Ce terme peut d'ailleurs porter à confusion. Une ontologie explicite la relation entre les objets de différentes natures à l'intérieur d'une base de données. Certaines ontologies, disponibles sur le web, restent quelque peu théoriques. Nous souhaitons, quant à nous, que l'objet d'Orphanet puisse faciliter la vie des utilisateurs.

## **LISA MONTRE, ASSOCIATION KÉRATOCÔNE**

Mon interrogation sera d'ordre juridique. Peut-on reproduire les résumés de PubMed sur notre site Internet sans demander d'autorisation au préalable ?

## **ANA RATH**

Normalement, il n'est pas possible de reproduire ces résumés in extenso. Vous pouvez les citer ou établir un lien. En indiquant la première et la dernière phrase ou l'introduction et la conclusion de l'article, vous donnez une information suffisante sans pour autant vous retrouver en situation d'infraction.

## **SÉGOLÈNE AYME**

Merci Ana.

A présent, j'ai le plaisir d'inviter Denis Costello, responsable à EURORDIS du développement des outils de convivialité entre patients.

## **III. Les outils mis à disposition par EURORDIS**

### **DENIS COSTELLO, EURORDIS**



Bonjour et merci de m'avoir invité aujourd'hui.

Nous allons évoquer le réseau international entre les associations et les patients puis les outils qu'EURORDIS peut leur offrir. J'écoute toujours avec enthousiasme les discussions autour du web et des forums, qu'ils soient nationaux ou régionaux. Beaucoup d'entre vous, j'imagine, ont des contacts privilégiés avec des interlocuteurs basés dans différents pays. Ces échanges, la plupart du temps, sont aussi riches que positifs.

Je parlerai aujourd'hui d'un projet lancé par EURORDIS, nommé « Les communautés de maladies rares ». Ce projet est accessible depuis l'adresse rare disease communities.org. Nous espérons que ce projet deviendra un portail qui facilitera la création de réseaux, d'échanges entre les pays et entre les associations à une échelle internationale. Cet outil, pour l'instant en anglais et en français, mais que nous espérons développer dans d'autres langues, vient d'ouvrir depuis quelques semaines.

Une première communauté s'est créée : CAPS (Cryopin associated periodic syndrom). Cette famille s'est constituée autour d'un groupe de maladies auto-inflammatoires très rares (un nouveau né sur un million est atteint de cette pathologie). Nous sentions le besoin d'un tel portail pour favoriser les échanges internationaux. De plus, un médicament traitant les maladies CAPS sera prochainement mis en vente sur le marché et permettra de changer la vie des patients.

Nous avons construit ce projet en partant à la rencontre des patients, eux-mêmes situés dans plusieurs pays.

Le site se distingue en trois parties : le premier axe est « Comprendre ». Nous avons cherché à mettre en avant l'histoire et l'expertise (tant sur les plans sociaux que thérapeutiques) des patients. Certains conservent leur anonymat, comme cette femme qui évoque sa vie en tant que malade. Souvent, les pathologies rares sont mal diagnostiquées. Nous espérons que certaines personnes, en lisant ce poste, seront touchées et qu'elles découvriront l'existence d'un centre de référence.

Paul Rivière, le président de l'association française du syndrome de Muckle et Wells, est présent dans la salle. Nous avons travaillé ensemble à la construction de ce portail international, qui se caractérise par la collaboration entre EURORDIS et Nord. Ce site n'a pas vocation à concurrencer les activités régionales ou nationales des associations : il cherche à privilégier les échanges internationaux.

La seconde partie du portail se nomme « Rencontrer » et porte sur les échanges entre patients. Le site prend alors les couleurs d'un Facebook pour maladies rares. Nous avons pointé les limites de ce site ce matin. En effet, nous ne connaissons pas son évolution dans quelques années. Avec un portail construit par des associations, pour des associations de patients, nous avons l'assurance de respecter la confidentialité des données et la vie privée des personnes.

Nombre d'échanges se sont faits en anglais. Nous utilisons alors Google translate pour les traduire. La traduction se fait en temps réel, mais nous expliquons qu'elle ne peut permettre que de saisir le sens des débats. La possibilité est également offerte de filtrer les échanges par mots clés (tag).

L'objectif du portail est de constituer une communauté de personnes. Chacun peut ainsi entrer en contact avec le reste des utilisateurs pour échanger ou poser des questions. Autour de quelques bénévoles, nous avons créé un réseau de modérateurs qui se consacre à cette tâche entre une demi-heure et une heure par semaine. Tous sont signataires d'une charte des bonnes pratiques, élaborée avec des experts et des avocats. Nous sommes obligés de sanctionner les personnes qui excéderaient les limites.

La troisième et dernière partie du site concerne l'information. Nous avons installé des flux RSS, en provenance de PubMed ou de clinicaltrials.gov. Les utilisateurs peuvent poser des questions. Tous les deux ou trois mois, des experts y répondent. Leurs réponses sont alors traduites et mises en ligne. Sur le portail, apparaissent des liens avec les associations de patients

et avec les journaux les plus importants.

Chacun peut créer son profil et le rendre consultable par les autres membres. Les utilisateurs peuvent aussi tenir un blog, sorte de journal intime, pour raconter leur vie quotidienne avec une maladie rare. Rassembler dans un endroit toute l'expertise des patients nous paraissait important. Certains éditeurs, bénévoles ou experts auront ainsi le loisir de rédiger des synthèses sur ces expériences. Lors d'un article, un auteur pourrait ainsi évoquer la problématique de la scolarité.

Cette année, nous espérons créer cinq, voire six, communautés internationales en faisant entrer en contact les associations européennes avec celles du reste du monde. EURORDIS recrute actuellement un animateur pour développer ce projet. Le portail se veut complémentaire par rapport aux offres des associations.

J'aimerais céder quelques instants la parole à Monsieur Paul Rivière, qu'il nous parle de son implication dans la création de ce portail.



## PAUL RIVIERE

J'ai aujourd'hui 68 ans. A 32 ans, les médecins m'ont diagnostiqué le syndrome de Muckle et Wells. C'est à l'âge de 64 ans que j'ai découvert, par hasard, sur la toile l'existence d'un médicament miraculeux. Malheureusement, ce traitement était hors AMM. J'ai alors dû livrer une bataille avec la Sécurité Sociale et les experts pour l'obtenir. Avec ce médicament, disparaissent tous les symptômes sauf la surdité.

Nous avons décidé, avec cinq membres de ma famille, de créer une association, l'AMWS/CINCA. Pour promouvoir cette organisation, nous avons participé à des forums sur Internet. Une fois de plus, j'ai appris, par hasard, l'existence des centres de référence d'Orphanet et EURORDIS.

Je participe à cette rencontre, qui nous réunit aujourd'hui, pour la huitième fois. J'apporte des

informations sur les centres de référence et sur les modes de remboursement des frais de transport. Grâce à la toile, nous sommes entrés en contact avec trente familles, alors que soixante-dix seraient vraisemblablement concernées.

Sous l'impulsion de Denis et d'EURORDIS, nous avons noué des relations avec Karine Durois, qui habite San Francisco. Je me suis également rendu à l'EMEA, basé à Londres. Le web nous a également permis d'avoir des liens avec des familles allemandes et suisses.

Internet est un outil formidable, nous devons donc en profiter. N'oublions pas toutefois les malades qui ne possèdent pas de connexion ; continuons de leur envoyer des informations par courrier.

---

### SÉGOLÈNE AYME

Merci Denis et Monsieur Rivière. Avez-vous des réactions ?

---

### MARIE-NOËL GAVEAU, ASSOCIATION FRANÇAISE DES SYNDROMES D'ÉHLERS-DANLOS

Comment faire partie de votre réseau international ?

---

### DENIS COSTELLO

Il faudrait réaliser une évaluation des besoins. Nous envisageons de créer des réseaux pour relier les associations de patients, qui en éprouvent l'utilité, entre elles. Par exemple, certaines associations de malades atteints d'un cancer rare en ont exprimé la nécessité.

N'hésitez pas à me contacter, que je puisse vous tenir informée sur les prochaines créations de réseaux.

---

### REPRÉSENTANTE DE L'ASSOCIATION FRANÇAISE WALDENSTRÖM

Peut-être notre expérience peut-elle vous aider ? Depuis quelques années, nous sommes en contact avec une association de patients et de médecins américains (IWMF).

Nous venons de créer un site en France. La maladie de Waldenström concerne environ 4 personnes sur 1 million, sur un public essentiellement âgé (l'âge moyen est de 63 ans, mais les malades sont atteints dès 40 ans).

Je suis très intéressée par votre système. Pour notre part, nous nous sommes limités à une liste de discussion. Nous organisons régulièrement des réunions avec les médecins.

Bien qu'il ne figure pas dans la liste d'Orphanet, nous réunissons un colloque international à Venise en octobre prochain.

Nous traduisons tous les documents relatifs à la maladie, aux nouveaux traitements et ceux réalisés par les médecins et les patients. Notre association propose également de les imprimer et de les envoyer aux personnes qui n'ont pas accès à Internet.

Si nous possédons une liste de discussion, nous manquent les profils des participants.

---

### DENIS COSTELLO

Nous avons pour projet d'intégrer les listes de discussion dans notre portail.

---

### MARTINE DUPUIS, ASSOCIATION AIRSS

Comment peut-on vous contacter ?

---

### DENIS COSTELLO

Pour nous contracter, il suffit de remplir un formulaire qui est accessible depuis la page d'accueil de notre portail.

---

### MARTINE DUPUIS, ASSOCIATION AIRSS

D'après les statistiques, nous savons que des Chinois, des Américains ou des Thaïlandais se rendent sur le site de l'Airss. Tous ces visiteurs ne trouvent toutefois pas les informations qu'ils recherchent dans leur langue. En ce sens, le portail que vous proposez peut être fédérateur. Pour cela, je vous en remercie.

---

### SÉGOLÈNE AYME

Je m'étonne qu'Orphanet ne soit pas référencé en tant que source dans la partie « S'informer » de votre site.

Pourquoi faut-il nécessairement remplir des formalités pour créer un groupe ? Ce service devrait être en libre service.

---

### DENIS COSTELLO

Si tout le monde peut créer une communauté, alors chacun peut mettre en ligne tous les documents, tous les commentaires qu'il souhaite. Une structure de modération assure la qualité de notre service.

## SÉGOLÈNE AYME

---

Vous placez donc votre portail sous la responsabilité des associations.

## DENIS COSTELLO

---

En effet, en lien avec les bénévoles. Avec Monsieur Rivière, nous avons déjà identifié le nom de certaines personnes prêtes à s'investir une heure par semaine pour cette activité. Orphanet est indexé dans le moteur de recherche de notre site pour les maladies qui ne possèdent pas encore de communauté.

## SÉGOLÈNE AYME

---

Merci pour ces informations. Félicitons Denis Costello.

J'invite désormais Marie-Claude Bergman, qui travaille pour Maladies Rares Info services. Marie-Claude Bergman a eu l'occasion, à plusieurs reprises lors de ces journées, de nous faire part de son expérience avec les malades isolés.

## IV. Mlor ou comment rapprocher les malades isolés

### MARIE-CLAUDE BERGMANN, MALADIES RARES INFO SERVICES

---

Bonjour, merci de m'accueillir. Je suis déjà intervenue plusieurs fois dans ce moment associatif. Je représente Maladies Rares Info Services. Je vais évoquer nos actions auprès des malades isolés. Il faut s'imaginer le sort des personnes pour lesquelles il n'existe pas d'association.



Dans plus de 20 % des requêtes que nous recevons chaque année à Maladies Rares Info Services, les personnes nous demandent s'il existe des associations en lien avec leur maladie et si nous pouvons les mettre en relation. Malheureusement, pour certaines, aucune structure n'existe.

En 2003, nous avons mis en place une première version d'un outil de mise en relation entre les malades isolés. Cet outil était à la fois efficace et nécessaire mais également perfectible. Au fil des ans, nous avons constaté des

dysfonctionnements et des carences.

Ainsi, en 2009, nous avons développé une seconde version (V2) de ce service. Depuis, la mise en relation s'avère plus facile pour l'utilisateur et les probabilités de mise en relation sont accrues par rapport à la version précédente. L'administrateur dispose d'une interface plus fonctionnelle : il peut, par exemple, redonner leur mot de passe aux personnes qui l'ont oublié.

Cette seconde version représente au mieux la réalité de la population des malades isolés. Il existe de réelles possibilités de mises en relation. Aujourd'hui, sept personnes sont ainsi inscrites pour la maladie « acromégalie ». Lors de chaque inscription, les nouveaux adhérents reçoivent les coordonnées des autres membres. A tous, un rappel de l'identité de chacun est également diffusé. Ce qui peut paraître scolaire participe en fait d'une dynamique mobilisatrice. A chaque alerte, le groupe se remobilise.

Nous avons également mis en place un outil de gestion relation clientèle. Maladies Rares Info Services respecte les règles de l'anonymat : au téléphone, nous informons et répondons à des personnes que nous n'avons pas l'opportunité de suivre. Notre relation s'achève une fois l'appel terminé. Désormais, les membres qui s'inscrivent dans la seconde version de notre outil de mise en contact constituent une population. Cette population, nous sommes à même de la connaître, de la localiser, de la soutenir, de l'inviter et de l'informer. En tant qu'administrateur, je peux mettre en lien des malades isolés où qu'ils habitent. Les intervenants précédents évoquaient des échelles nationales et internationales. Cet outil de mise en relation est accessible depuis Orphanet et par téléphone. et les relations n'ont pas de frontière. Certaines personnes, en effet, n'ont pas accès à Internet. Les membres ont un accès réservé (login et mot de passe) à leurs propres dossiers, ce qui leur permet de renseigner leur nouvelle adresse, leur nouveau serveur, etc. A mon sens, l'autogestion d'un dossier personnel permet de responsabiliser les personnes inscrites.

Avant, des malades étaient inscrits dans la première base de données, mais sans pour autant rejoindre l'association qui les concernait. Aujourd'hui, avant l'inscription, s'affichent toutes les coordonnées des associations. Selon la logique de la seconde version, la nouvelle base de données devrait être composée uniquement de personnes isolées, pour lesquelles il n'existe pas d'association.

Parfois les personnes qui n'avaient pas de connexion internet deviennent des internautes : ils ont alors la possibilité de modifier leur statut.

Je souhaitais terminer mon intervention en vous présentant quelques chiffres : 279 personnes sont inscrites depuis un an. Je suis particulièrement fière de ce chiffre. On retrouve 47 maladies différentes dans la base de données. Certaines personnes sont référencées sous plusieurs pathologies. 124 ont déjà un contact avec un autre membre.

L'interface est dynamique et vivante. Les chiffres varient tous les jours, mais sont plus représentatifs de la réalité. Aujourd'hui, la CNIL nous impose des règles : il est nécessaire de s'inscrire de nouveau chaque année. Si une personne ne le faisait pas, elle sortirait de la base de données.

Vous savez combien le service de mise en relation des malades isolés est important pour moi. Je souhaite que le nombre d'inscrits croisse pour augmenter le nombre de mises en relation. Ce développement aura pour conséquence la croissance des associations. Six personnes, malades de la pathologie de Minkowski chauffard, sont inscrites ; sept constituent le groupe de l'acromégalie... Toutes ces familles représentent le cœur d'une association. Ces personnes devront, un jour, trouver l'énergie de s'organiser entre elles pour rejoindre les services qu'Orphanet propose et créer alors une association distincte.

Ma conclusion sera positive : il est important que nous soyons présents, que nous établissions des liens de proximité avec les personnes. Cet outil de mise en relation, me semble-t-il, constitue un soutien pour les malades atteints de pathologies rares, victimes de l'isolement. Vivre sans le soutien d'une association est encore plus difficile. Nous pouvons être fiers que cet outil nous réunisse. Les représentants de Maladies Rares Info Services, de l'Alliance Maladies Rares, d'Orphanet constituent une vraie plateforme des maladies rares.

---

## SÉGOLÈNE AYME

Merci Marie-Claude. Comme vous pouvez le constater, nous pensons également aux personnes pour lesquelles il n'existe pas d'association. Je rappelle que plus de 200 groupements en France regroupent 2 500 maladies. Fort heureusement, le tissu associatif est très dense.

---

## NICOLETTE PONSARD, ASSOCIATION PRADER-WILLI FRANCE

Des groupes, dont la maladie n'est pas identifiée, sollicitent-ils votre aide ?

---

## MARIE-CLAUDE BERGMANN

Vous évoquez là le sort, très compliqué, des personnes sans diagnostic. Maladies Rares Info Services est très clair à ce sujet : notre équipe d'écoute n'en proposera pas. Notre travail consiste à comprendre la situation des personnes, à s'enquérir de leur prise en charge médicale, à connaître les spécialistes qu'elles ont rencontrés... Nous pouvons les orienter vers les centres qui nous semblent les plus légitimes par rapport aux symptômes qu'elles pourront nous décrire. Pour autant, et ce en aucun cas, nous ne ferons de diagnostic. L'une des conditions pour s'inscrire dans notre base de données est d'être préalablement recensée dans Orphanet. Si la maladie ne l'était pas, la démarche serait impossible.

---

## VALÉRIE BARRE, ASSOCIATION DE LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE

Pendant quatre ans, notre fille n'a pas été diagnostiquée. Durant cette période, il était particulièrement difficile de rencontrer une association.

La structure Maladies Rares recense-t-elle aujourd'hui les anomalies chromosomiques ? La recherche, actuellement, progresse à ce sujet et nous parvenons de plus en plus à identifier un certain nombre de troubles par des anomalies chromosomiques.

---

## MARIE-CLAUDE BERGMANN

Qu'entendez-vous par recensement ?

---

## VALÉRIE BARRE, ASSOCIATION DE LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE

Les mêmes symptômes peuvent se traduire par une anomalie chromosomique différente. Les avancées des outils nous mettent face à des maladies chromosomiques aussi variées qu'hétérogènes.

---

## SÉGOLÈNE AYME

La première approche d'Orphanet est clinique, en recensant des maladies qui présentent un tableau clinique homogène. Il s'agit de nommer le symptôme. La seconde approche concerne le gène ou l'anomalie génétique. Cette nécessité grandit avec l'évolution de la technologie, et notamment du séquençage des gènes à grande échelle.

Le nombre de malades sans diagnostic, au moins dans le domaine des pathologies du développement, tend vers la nullité d'ici quelques années, si tant est que l'on consacre

les moyens nécessaires pour réaliser les analyses. Nous, généticiens, estimons avoir identifié d'ici trois ans tous les gènes pour l'ensemble des maladies rares. Comme il sera possible d'effectuer un séquençage du génome pour un tarif inférieur à mille euros, tous les centres pourront en réaliser sur leurs patients.

L'absence de diagnostic concernera toujours les maladies de l'adulte ou dégénératives. En revanche, pour ces pathologies, il est toujours possible de catégoriser les malades même s'ils ne possèdent pas de diagnostic précis. Nous devons alors inciter ces patients à rejoindre des groupes dont la maladie est proche.

D'ici deux ou trois ans, les malades seront donc presque tous diagnostiqués. Encore faut-il qu'ils aient pu rencontrer le bon médecin.

### **MARIE-NOËLLE GAVEAU, ASSOCIATION AFSED**

---

Quelles démarches avez-vous entreprises auprès de la CNIL pour pouvoir communiquer aux nouveaux adhérents les coordonnées des autres membres ? Nous autres associations n'avons pas le droit de diffuser ce genre d'informations.

### **MARC HANAUER**

---

La CNIL souhaite connaître notre usage des données. Dans le dossier que nous avons déposé, nous avons décrit le processus de partage des informations. Lorsqu'un nouvel adhérent s'inscrit, cette précision lui est notifiée. Aussi, cet usage est-il « loyal ». Dès lors qu'un membre ne se réinscrit pas chaque année, ses coordonnées redeviennent anonymes dans la base. Disparaissent son nom, son prénom...

### **SÉGOLÈNE AYME**

---

Ce que Marie-Claude proposait n'est pas possible : il est absolument interdit de communiquer les identités des autres membres.

### **MARIE-CLAUDE BERGMANN**

---

Dans le formulaire d'inscription, l'utilisateur remplit une rubrique « acceptez-vous d'être contacté par les acteurs de la plateforme ? ». Libre à lui de répondre ou non par l'affirmative. J'ai omis de le préciser tout à l'heure : toutes les informations ne sont diffusées qu'à strict usage interne. Prenons l'exemple d'une réunion organisée à Mont-de-Marsan. L'Alliance Maladies Rares va chercher à réunir les malades concernés dans la région. J'ai la possibilité de trouver les coordonnées des personnes qui,

n'étant pas membres d'une association, ont accepté d'être sollicitées pour ce type de rencontre.

A mon avis, nous devons développer ce dispositif.

### **MARC HANAUER**

---

Il est effectivement impossible de communiquer des informations à des tiers.

### **DE LA SALLE**

---

Que tous les membres d'une association puissent avoir accès aux coordonnées des autres adhérents me choque profondément. Certaines personnes refusent absolument d'être identifiées.

### **MARIE-CLAUDE BERGMANN**

---

Mon point de vue est tout autre.

La base de données Milor, cette mise en contact des malades isolés, repose sur la volonté des personnes d'être mises en relation. Je pense qu'il faut être clair : il faut saluer l'engagement associatif. Toutefois, soutenez également les malades qui n'ont aucune structure pour appui. Souvenez-vous de la naissance de votre association. Si l'échange de coordonnées était proscrit, je ne sais pas comment le développement aurait été possible ?

Milor est le socle d'une sécurité et d'une confidentialité partagées. Atteint d'une maladie, je fais la connaissance d'une personne affectée d'une pathologie similaire, quelle joie de lui demander ses coordonnées.

### **SÉGOLÈNE AYME**

---

Contrairement aux forums ou aux listes de discussion, ces données ne sont pas librement accessibles. Seules sont autorisés les adhérents qui ont donné leur approbation. Le dispositif est donc surprotégé.

### **GUILLAUME LE HENANFF**

---

Les centres de compétences ne sont pas un dispositif figé. Nous devons définir les échéances pour les faire vivre, savoir comment en rajouter ou en supprimer si cela ne fonctionne pas.

Il est néanmoins important de ne pas changer trop souvent le dispositif, car il est récent et il doit être lisible. Il faut laisser aux centres de compétences le temps de vivre et de faire leurs preuves.

---

## DE LA SALLE, NEM FRANCE

---

Nous sommes une jeune association. A quel public a-t-on affaire ? Comment orienter notre communication ?

---

## DE LA SALLE, ASSOCIATION GOUGEROT-SJÖGREN

---

Nous n'avons pas de centre de référence. Il nous a été dit que le Gougerot-Sjögren n'était pas une maladie rare. Or, suite à une enquête est menée ces derniers mois, nous observons une prévalence de 0,27 pour 1 000, ce qui classe bien cette pathologie dans les maladies rares. Peut-on obtenir un centre de référence ?

---

## BÉNÉDICTE LOUYER, ASSOCIATION DES ALBINISMES

---

Au moment de la création des centres, nous n'avions pas de chercheurs. Nous n'avons donc pas du tout été répertoriés. Comment serons-nous impliqués dans l'évaluation de ces centres ? Comment serons-nous contactés pour leur évaluation ?

---

## FRANÇOISE ANTONINI

---

En termes de communication, nous organisons à l'Alliance des sessions de base, expliquant comment produire les documents, préciser le ciblage etc. Le thème de la confidentialité sera abordé en seconde partie.

---

## GUILLAUME LE HENANFF

---

La maladie rare n'ayant pas été considérée comme telle au moment de la labellisation, pourra l'être dans le cadre du futur plan. Une marge de manœuvre doit nous être accordée pour labelliser de nouveaux centres.

S'agissant des associations qui travaillent en lien avec les centres de référence et qui souhaitent pouvoir être associées à leur évaluation, nous pourrions vous transmettre les dates de visite de ces centres. Je répète qu'un temps d'expression est prévu dans l'évaluation.

---

## DE LA SALLE, ASSOCIATION ARTÉRITE JUVÉNILE

---

Le compte-rendu de l'auto-évaluation peut-il être communiqué à l'association ?

---

## PHILIPPE BLAS, ASSOCIATION ABIGAËL

---

Le plan Maladies Rares prévoit-il la mise en place d'un réseau de psychologues qui souhaiteraient travailler avec les associations ? Nous sommes beaucoup sollicités à ce niveau.

---

## CLAUDIE BALEGUIER, ATAXIE DE FRIEDREICH

---

La représentante de notre centre de référence nous a précisé que le centre de référence disposait de financements pour engager des chercheurs et des médecins, mais pas pour les agents. Notre secrétaire n'a donc absolument pas conscience d'appartenir au centre de référence. Elle n'a aucune autorité administrative sur ses agents. Nous avons déposé un dossier auprès de la fondation Groupama pour un suivi psychologique à distance. Cela repose la question du financement de l'entourage des centres de référence.

---

## GUILLAUME LE HENANFF

---

Dans les centres de référence qui fonctionnent bien, les associations font partie du comité de pilotage d'auto-évaluation. Elles doivent donc avoir connaissance du rapport.

---

## FRANÇOISE ANTONINI

---

Le manque de psychologues est un réel problème. La logique initiale était de recruter des assistantes sociales, des techniciens, des psychologues... Or, les centres de référence ont recruté du personnel médical pour pallier le manque traditionnel d'effectifs dans les hôpitaux.

Dans certains CHU, il y a plusieurs centres de référence. L'idée serait de partager un psychologue entre centres de référence d'un même hôpital. Si les maladies sont différentes, le besoin en soutien psychologique est le même pour tout le monde.

---

## GUILLAUME LE HENANFF

---

Nous nous situons sur un financement visible à cinq ans. La recette liée à l'activité fluctue au jour le jour. Lorsque nous sommes sollicités par les coordonnateurs pour les centres, nous rappelons qu'il est possible de recruter en titularisant. Cela participe de la démarche d'augmentation de la qualité.

Dans certains centres, les crédits arrivent bien dans le service. Dans d'autres, ils n'y parviennent pas. C'est pourquoi il serait souhaitable de s'orienter vers une approche en crédits contractualisés. Les centres de référence peuvent mutualiser leurs moyens, à condition que les résultats puissent être précisément suivis à l'aide d'indicateurs pertinents.

---

## FRANÇOISE ANTONINI

---

Un certain nombre de psychologues ont été engagés

en CDD, car il n'est pas toujours possible de rentrer dans la fonction hospitalière. A ce jour, l'APHP n'a pas souhaité renouveler ces CDD. Leur place doit être clarifiée. Ce problème se reposera pour les conseillers en génétique, dont la place dans la fonction hospitalière n'est actuellement pas définie.

### **GUILLAUME LE HENANFF**

---

La question est de savoir si l'hôpital met en place la politique définie au niveau national. A ce niveau, certaines injonctions peuvent être difficiles à concilier. Les centres de référence sont des structures productives, et donc ponctionnées des moyens dont elles devraient bénéficier, afin d'accéder à l'équilibre financier pour l'ensemble de l'établissement. Le crédit fléché n'est pas la bonne option. Le crédit contractualisé, offrant une bonne latitude de gestion, devrait s'avérer plus efficace.

### **JOSÉE DE FELICE**

---

La nouvelle loi a réorganisé les hôpitaux, notamment en région parisienne. Les hôpitaux doivent être complémentaires et non concurrents. En outre, à l'intérieur des groupes, il existe des pôles thématiques. Enfin, les centres de référence ne font pas partie du dispositif. Ne serait-il pas possible de les faire apparaître ?

### **GUILLAUME LE HENANFF**

---

Ceci n'est pas forcément une nouveauté de la loi. Dans le cadre de la mise en place de la nouvelle gouvernance à l'hôpital, certains services se sont agglomérés pour constituer des pôles. Certains centres de référence étaient auparavant la composante d'un service de soin. Le problème est la reconnaissance du centre au sein de l'institution, par la hiérarchie hospitalière. Ce point est examiné avec attention lors de l'évaluation.

### **DE LA SALLE**

---

Est-il judicieux qu'un DRH recrute pour un centre de référence ? Le centre de référence ne pourrait-il pas être plus autonome au niveau de son financement ?

### **JOSÉE DE FELICE**

---

Dans le cadre de la nouvelle labellisation, a-t-on réexaminé la question du rôle du coordonnateur ? Le centre doit-il toujours disparaître avec lui ?

### **FRANÇOISE TISSOT**

---

Nous avons perdu la secrétaire du centre, qui préparait les dossiers, assurait leur suivi et accueillait les familles. Elle n'a pas été titularisée et il n'y a pas personne pour la remplacer là où nous nous trouvons.

Par ailleurs, il est important pour une association d'être déléguée régional Alliance Maladies Rares. Cela permet de dynamiser les tutelles et le CHU de région. Au CHU Bordeaux, nous avons pu créer la fédération des maladies rares, ce qui est très intéressant en termes de recherche et de consultation. Des réunions interdisciplinaires ont pu être organisées pour les maladies multi-systémiques.

Les associations doivent aussi se battre pour aller aux réunions lorsqu'elles ne sont pas invitées. En termes de communication, l'affiche de cette année pour la journée des maladies rares a été très bien faite. Lorsque les médecins ont lu qu'une personne sur vingt était concernée, ils se sont aussi sentis concernés.

### **GUILLAUME LE HENANFF**

---

De mauvais recrutements sont possibles, mais la philosophie de la nouvelle gouvernance est de renforcer le dialogue entre l'administration et le corps médical. L'on ne peut pas non plus attendre du centre de référence qu'il devienne un employeur. Ce centre demeure un groupe de praticiens et les missions ne doivent pas être confondues.

S'agissant du départ des coordonnateurs, nous n'avons rencontré qu'un cas de désengagement total. L'instance qui succèdera au Comité National Consultatif de Labellisation prévoit les modalités de re-labellisation. La logique veut que les moyens soient maintenus jusqu'à re-labellisation.

Il est normal d'effectuer un appel d'offres ou un appel à projet. Il convient ensuite d'en définir les contours. La dé-labellisation intervient à la fin de la vie du centre de référence. Si le désengagement intervient au cours de la vie du centre, il faut pouvoir gérer l'absence du coordonnateur ou d'éventuels manquements au cahier des charges. La DHOS s'occupe de l'organisation de l'offre de soins. La mission sur la recherche clinique fait des appels à projet. La DGS traite plus de la partie relative aux informations. Elle participe également au financement des fédérations d'associations maladies rares.

## Les registres et le plan maladies rares 2

*Modératrice : Viviane VIOLLET, Alliance Maladies Rares*

### VIVIANE VIOLLET



Je remercie Ségolène Aymé pour l'organisation de ces rencontres annuelles ainsi que Groupama pour le prêt de la salle.

Ces journées nous permettent de nous rencontrer, de nous souder, de rompre l'isolement et la solitude. Avant de devenir membres d'associations, nous étions nous-

mêmes des malades isolés. Se retrouver tous ensemble est donc un grand bonheur.

### Les registres et collections de données : état de l'art et voies d'avenir

#### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Pour communiquer sur nos maladies, encore faut-il posséder des connaissances sur celles-ci. Ces connaissances dépendent pour beaucoup des données que l'on peut collecter. Je souhaiterais, à cet effet, parler avec vous du second « plan maladies rares ». Beaucoup d'entre vous, je le sais, s'interrogent sur l'existence d'un second plan. Oui, il existe et finira par sortir ! Son gel est actuellement politique mais la situation devrait évoluer. J'aborderai donc ce thème à travers les registres et les bases de données.

#### 1. Le premier plan maladies rares

Dans le cadre du premier plan maladies rares, nous nous étions rendu compte que les données sur les maladies étaient l'un des sujets qui nécessitait un effort national. La volonté de fonder un comité national des registres des maladies rares était apparue pour labelliser et financer des bases de données. Le comité des registres existant rejetait systématiquement les dossiers des maladies par ignorance à ce sujet. En 2007, un comité spécifique a donc été créé. L'année suivante, un premier appel d'offre était passé pour recevoir des registres. Nous lançons un appel d'offre tous les deux ans. Un registre, une fois

reçue la labellisation, est valable quatre ans.

Il n'est pas possible d'envoyer un projet de registre. Pour obtenir la labellisation, un registre doit exister depuis un an ou deux. En effet, lors de l'étude du dossier, nous regardons comment la collecte des données est effectuée, le sérieux de son exploitation, etc.

Le processus fonctionne par lettres d'intention. Les promoteurs rédigent quelques pages pour présenter leur registre. Un comité opère ensuite une sélection. Celui-ci demande alors à recevoir un dossier complet d'une vingtaine de pages. Ce comité, qui se compose d'experts et de représentants d'associations de malades, s'est réuni à plusieurs reprises lors du premier appel d'offre. Pour le second appel d'offre, qui est en cours, nous avons sélectionné les lettres d'intention. Les décisions seront connues à l'automne. Peu de moyens sont accordés pour les registres labellisés. Un label est un signe de qualité, utile pour obtenir d'autres financements. Pour autant, nous aurions aimé disposer d'un budget propre.

L'institut de veille sanitaire (INVS) a réalisé une étude sur la priorisation des maladies rares. Elle n'a pourtant jamais été publiée ; les réactions seraient en effet nombreuses si les associations de malades entendaient que leur domaine n'est pas jugé prioritaire. Développer les registres importe surtout en cas de diversité des approches thérapeutiques et en cas de médicaments émergents ou de thérapies coûteuses.

Une étude de faisabilité de l'utilisation des certificats de décès a également été menée pour mesurer le nombre de personnes atteintes par une maladie rare. Cette méthode n'a néanmoins pas prouvé son efficacité. En effet, dans les certificats de décès, le code de la maladie sous-jacente n'est pas mentionné, seule l'est la cause directe ayant entraîné la mort. Si une personne meurt d'un accident de voiture, nous ne saurons donc jamais si elle était atteinte d'une maladie rare. D'autre part, très peu de maladies rares ont un code spécifique dans la Classification Internationale des Maladies utilisée pour coder les certificats de décès.

Le premier plan prévoyait une aide pour la constitution des registres par l'INVS, mais la mesure n'a jamais été mise en œuvre.

Nous comptons, en France, un grand nombre de registres, prouvant que les équipes académiques, aidées par les

associations, se sont débrouillées avec peu de moyens. La plupart des registres ont été constitués à des fins de recherches. D'autres sont des suivis de nouveaux médicaments.

J'attire votre attention sur ce point. Les autorisations pour les médicaments traitant les maladies rares sont accordées de manière conditionnelle. Alors même que l'efficacité réelle du médicament n'a pas été démontrée et que l'on ne connaît pas ses effets secondaires, les malades peuvent en bénéficier très tôt. Les industries pharmaceutiques ont toutefois pour obligation de constituer un registre de patients traités par une molécule particulière. L'intérêt de ce registre s'avère donc limité et pose problème lorsque plusieurs molécules sont en concurrence sur le marché. En effet, nous ne possédons qu'un registre par molécule et non par maladie. Nous devons lutter contre ce procédé. Je suis d'ailleurs heureuse de vous annoncer l'effort européen qui se met en place pour obliger les industriels à présenter des registres de patients et non plus des registres de patients traités par leur produit uniquement.

Orphanet a identifié les registres en Europe. La plupart sont nationaux. Quelques-uns sont régionaux, voire locaux. D'autres sont européens, l'un étant même mondial. Généralement, les équipes académiques sont gestionnaires de ces registres. Il arrive également que les industriels et les associations assument cette tâche.

Sous le vocable registre, se cachent des concepts différents. Un registre n'indique pas s'il contient quelques données ou un millier d'informations. Certaines bases de données sont constituées pour une enquête limitée dans le temps et dans l'espace. D'autres sont davantage des collections permanentes de données sur des patients atteints de maladie pour les contacter si un essai clinique débutait.

Enfin, il existe de vrais registres, c'est-à-dire des bases de données organisées, permanentes, proposant une recherche active des personnes. Les autres bases sont passives : les malades viennent en tant qu'adhérents ou pour une consultation dans un hôpital. Les données contenues dans ces registres peuvent être rétrospectives ou prospectives (les personnes sont régulièrement recontactées pour savoir ce qu'elles sont devenues) ; nous parlons alors d'une cohorte.

Un outil épidémiologique est adapté à chaque objectif que l'on se fixe. Si l'on souhaite une base de contacts, nous avons besoin d'une simple base de données. Pour réaliser une étude sur l'incidence ou la prévalence sur une maladie, nous pouvons effectuer une enquête sur mesure, sans qu'un registre exhaustif ne soit nécessaire. En revanche, posséder une cohorte ou des registres transversaux est utile lorsque l'on mène une étude sur l'histoire d'une maladie. Il n'existe donc pas un seul outil pour tous les objectifs.

Constituer des bases de données, je vous le rappelle, est une responsabilité lourde. Il faut assurer la sécurité et la confidentialité des données. Toutes les informations collectées doivent être exploitées. Les coûts sont importants et le processus requiert que l'on y consacre beaucoup de temps. Il s'avère nécessaire de nommer un responsable de la gestion des registres.

Des logiciels permettent la gestion de registres locaux ou partagés (il est aujourd'hui possible d'envoyer ses données à distance, ce qui soulève le problème de la sécurisation de la transmission). D'autres logiciels permettent l'analyse des données.

Nous pouvons stocker des informations dans un registre local, puis, une fois par an, extraire des données pour les transmettre vers un autre registre situé dans un pays différent. Il n'est donc pas nécessaire de posséder un registre en ligne pour partager les données.

## 2. Le second plan maladies rares

### a. Définir une politique de recueil de l'information

Le second plan maladies rares envisage des avancées notables. Il est acté que nous souhaitons définir une politique de recueil de l'information. Orphanet a réalisé un état des lieux. De plus, la création d'un portail par l'INSERM, en partenariat avec le comité des industries de santé, pour tous les registres et toutes les bases de données en santé est prévue. Nous nous allierons avec l'Institut pour ce projet de base de données nationale, regroupant toutes les bases existantes. Sur Orphanet, nous ne décrivons pas les bases de données, nous indiquons leur titre et nous identifions leur responsable. Dans ce portail, figureront des précisions sur la nature des données collectées, sur le nombre de patients inscrits, etc. Les utilisateurs connaîtront également l'usage auquel est destinée la collection de données.

La discussion sur la priorisation des données devra également aboutir.

### b. Favoriser le recueil structuré et le partage de données cliniques et biologiques

Actuellement, des bases de données sont constituées dans les centres de référence et de compétence par des équipes de recherche ou des associations. Ces bases ne sont pas mises à la disposition des tiers. A l'échelon national, nous n'avons aucune possibilité de savoir ce qu'elles contiennent. Le Ministère de la Santé a estimé que ce dispositif n'était pas éthique : les informations sur les maladies rares étant tellement parcimonieuses qu'il convient d'optimiser leur utilisation.

L'idée serait donc de constituer une base de données nationale, recensant un nombre d'informations minimal, communes à l'ensemble des maladies rares. Les bases existantes seraient alors obligées de partager leurs données pour donner davantage de visibilité aux maladies rares.

L'objectif consiste à rendre interopérables les bases de données. Dans un avenir proche, peut-être disposerons-nous d'un dossier médical personnalisé ? Les premiers bénéficiaires seront les personnes atteintes d'une maladie rare. L'année prochaine, nous aurons alors de nouvelles données disponibles. Tout un champ s'organise pour que l'on puisse exploiter d'une manière optimale les données existantes.

Dans le cadre du second plan maladies rares, le système informatisé des hôpitaux, le PMSI, qui enregistre toutes les hospitalisations, s'enrichira du code Orphanet pour les maladies rares. Ce code vient en supplément de celui de la classification internationale des maladies. Nous aurons alors la possibilité de connaître les parcours de soins des patients atteints de maladies rares. Ces outils, réalisés pour les maladies fréquentes, étaient impossibles jusqu'à présent pour les pathologies rares, puisqu'elles ne possèdent pas de code spécifique dans la classification internationale. Dans quelque temps, après la mise en place de cette mesure, nous bénéficierons de données sur l'impact médicosocial des maladies rares, par groupe de pathologies. La perception des maladies par les politiques, les gestionnaires, les financeurs et les assureurs s'en retrouvera bouleversée. Ce deuxième plan est à l'aune d'un véritable tournant historique.

Etudier les conséquences médicosociales des maladies rares améliorera les connaissances sur le parcours de soin et permettra de construire des indicateurs de résultat. Depuis six ans, la France a mis en œuvre un plan maladies rares. Si nous avions disposé de ces données depuis l'origine, nous aurions pu savoir si la situation des malades s'était améliorée. Dans cinq ans, nous établirons les premiers bilans, en se fixant, par exemple, pour objectif d'abaisser l'âge moyen du diagnostic ou du décès en raison d'une maladie particulière.

Grâce aux progrès techniques et au développement du codage des maladies, nous disposerons de nouvelles données favorisant les partenariats entre les secteurs privés et publics. Beaucoup d'industriels craignent d'investir dans un domaine pour lequel ils peinent à identifier le nombre de patients potentiels. Peut-être parviendrons-nous également à stimuler la recherche en sciences humaines et sociales, en intéressant les économistes de la santé à nos problématiques. Actuellement, faute de données, ceux-là s'en détournent.

### 3. Conclusion

L'horizon, je le pense, promet une amélioration. Le premier plan s'était révélé désastreux dans le domaine de l'épidémiologie. Le

second sera celui de cette problématique. Nous nous dirigeons vers un meilleur codage des maladies.

J'ai le plaisir de vous annoncer que la nomenclature Orphanet a été adoptée par l'OMS en tant que modèle pour la future classification internationale des maladies rares. Nous ne savons pas si les hôpitaux utiliseront ce code à bon escient, son usage n'étant pas obligatoire. Nous ferons donc certainement appel à vous afin que vous motiviez les établissements de santé. Les maladies rares ne pourront être codées que s'il existe des codeurs, en l'occurrence les médecins dans les hôpitaux.

Le second plan maladies rares promet de faire avancer les connaissances, à la condition qu'il bénéficie d'un financement; question qui échappe totalement à mon contrôle.

Je vous remercie.

**VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES**

---

Merci pour cette intervention. Souhaitez-vous poser des questions ?

**JEAN-PIERRE BOUQUILLON, ASSOCIATION WEGENER INFOS**

---

L'outil que vous proposez est basé sur l'informatisation système de santé. Un ordinateur, pour fonctionner, requiert des informations qui ne soient pas ambivalentes. Aussi, le code doit être unique. Vous proposez l'utilisation d'Orphanet en complément du PMSI. En fait, trois systèmes fonctionnent actuellement : le canadien, l'australien et l'anglais. Votre outil serait donc franco-français, basé sur le PMSI.

**SÉGOLÈNE AYME**

---

Nous ne pouvons pas aborder cette discussion spécialisée en public. Notre système n'est pas franco-français. Nous sommes en charge de la révision de la classification internationale des maladies rares pour l'OMS. ICD-11 contiendra toutes les maladies rares à partir de la classification Orphanet.

Il existe plusieurs systèmes de codage des maladies, dont Snomed, qui est utilisé par un nombre réduit d'hôpitaux dans certains pays anglo-saxons. Snomed est un système compliqué, ambigu et onéreux. Nous avons travaillé, cette année, sur une interface partagée entre Orphanet et Snomed. Vous pourrez ainsi passer d'un code Snomed à un code Orphanet automatiquement. Notre tâche consiste à développer des nomenclatures pour tracer les maladies dans les systèmes d'information, en établissant des codes et en les indexant avec les autres nomenclatures.

Les utilisateurs ont le choix d'utiliser Snomed ou le MeSH

par exemple. Nous sommes pragmatiques. Les hôpitaux, qui utilisent le PMSI, codent avec la CIM-10. Je propose, n'étant pas ministre de la santé, d'ajouter Orphanet à ce système. Si la France décidait d'utiliser Snomed, ce dont je doute, nous serions prêts.

---

**JEAN-PIERRE BOUQUILLON, ASSOCIATION WEGENER**  
**INFOS**

---

Les gestionnaires de la Snomed ont acheté une base francisée, qui s'avère inutilisable. Il faut expliquer aux patients l'existence de plusieurs systèmes entre lesquels ils sont en droit d'effectuer leur choix.

---

**SÉGOLÈNE AYME**

---

Je ne pense pas qu'il revienne aux patients de choisir. Ces débats sont techniques. L'intérêt pour les patients tient dans le fait que leurs dossiers soient codés avec le diagnostic exact. De la sorte, ils ne seront plus invisibles dans les systèmes d'information.

Nous avons porté nos efforts sur les aspects pratiques et pragmatiques.

---

**DE LA SALLE**

---

Comment connaître le code de sa maladie ?

---

**SÉGOLÈNE AYME**

---

Ce code est référencé sur Orphanet. Entrez le nom de votre maladie, seront indiqués les codes Orpha et CIM - 10.

---

**DE LA SALLE**

---

Nous pouvons donc diffuser cette information auprès de nos adhérents. Nous leur conseillerons de veiller, lors d'une consultation, à ce que le médecin leur fournisse cette indication.

---

**SÉGOLÈNE AYME**

---

Les problèmes techniques ne sont, à l'heure actuelle, pas encore résolus. Une fois la situation rétablie, nous ferons appel à vous, que vous puissiez influencer cliniciens et patients pour qu'ils codent vos dossiers avec la nomenclature Orpha.



# Les outils de communication externe et comment les utiliser

*Modératrice : Viviane VIOLLET, Alliance Maladies Rares*

## VIVIANE VIOLLET

Ce matin, nous avons abordé la question des outils de partage et de communication interne. Cet après-midi, nous nous focaliserons sur les outils de communication externe et leur utilisation.

Je cède la parole à Isabelle Hoareau, chargée de communication à l'Alliance Maladies Rares.

## I. Les outils de l'Alliance Maladies Rares

### ISABELLE HOAREAU, MALADIES RARES



Bonjour à tous. Je vais vous présenter le principal outil de communication externe de l'Alliance : notre site Internet. Beaucoup d'entre vous se sont rendu compte qu'il avait changé depuis le mois de janvier.

Notre site, jusqu'en 2009, était essentiellement un outil de communication interne et s'adressait, d'une manière quasi exclusive, aux associations membres de l'Alliance. Nous avons mené une réflexion, tout au long de l'année, pour le faire évoluer à des fins de communication externe.

#### Les cibles de l'Alliance Maladies Rares

L'Alliance Maladies Rares s'adresse :

- au grand public ;
- aux associations membres ;
- aux professionnels de santé ;
- à la presse ;
- à nos partenaires, qui nous accompagnent sur nos activités tout au long de l'année.

#### Les espaces personnalisés

Pour chaque cible, nous avons cherché à créer un espace personnalisé.

Sur la page d'accueil du site, apparaissent les actualités de l'Alliance avec ses projets, ses actions et ses événements. La rubrique agenda reprend ces événements, ainsi que ceux organisés par les associations, et les congrès médicaux. J'en

profite pour passer un appel à nos membres : cette rubrique est aussi la vôtre ; nous ne connaissons pas toutes les manifestations que vous mettez en place. Communiquez-nous ces informations, nous les publierons en ligne. La rubrique contient également des données pratiques : comment trouver des informations sur les maladies rares ? Comment se rendre sur la plateforme maladies rares ? etc.

#### a. L'espace grand public

Dans l'espace grand public, figure une présentation générale de l'Alliance Maladies Rares. Vous trouverez aussi :

- toutes les coordonnées des correspondants régionaux. Sauf exception, nous comptabilisons deux relais par région ;
- la liste des associations membres avec une porte d'entrée par pathologie. En effet, les personnes n'adhérant à aucune structure ne connaissent pas nécessairement l'intitulé de l'association qui les concerne ;
- des informations générales avec la définition d'une maladie rare, les explications du plan maladies rares, l'organisation du système de soins et l'existence des centres de référence, de compétence, la présentation de la plateforme maladies rares (Orphanet, EURORDIS, Institut maladies rares...), etc.

#### b. L'espace associations

Dans l'espace associations, nous détaillons davantage l'organisation des soins avec :

- le plan maladies rares ;
- la liste des centres de référence et de compétences (nous établissons un lien vers la liste d'Orphanet) ;
- des informations sociales ;
- des informations politiques et juridiques ;
- les services rendus par l'Alliance aux associations (réunions d'information, mise à disposition d'outils d'information) ;
- des ressources documentaires. Cet espace étant en création, nous en appelons aux associations : nous souhaiterions référencer vos publications, qui ne sont pas toujours recensées ;
- la liste des associations membres ;
- un espace privé, lieu d'information et de discussion. Cet espace, lié au fonctionnement interne de l'Alliance, n'est pas accessible au grand public. Il propose aussi un forum de discussion réservé aux présidents d'association. Ce forum n'est accessible qu'aux membres autorisés

pour permettre aux présidents d'échanger sur des problématiques sensibles comme la gestion de base de données, les difficultés avec la CNIL, etc. ;

- un espace de discussion réservé aux malades isolés : les personnes recensées dans la base de données Milor, ayant participé aux soirées de malades isolés, peuvent ainsi échanger sur un forum privé.

### c. L'espace des professionnels de santé

Figurent dans l'espace des professionnels de santé :

- la définition d'une maladie rare ;
- la présentation de l'organisation des soins : beaucoup de personnels de santé ne connaissent pas le parcours spécifique pour les maladies rares ;
- quelques éléments de prise en charge médico-sociale comme les MDPH ou la liste des associations par pathologie.

### d. L'espace presse

L'espace presse archive les dossiers économiques et de presse, l'agenda et la liste des associations (de nombreux journalistes, lors de leurs reportages portant sur une pathologie, s'enquerraient de l'existence de structures particulières).

### e. L'espace partenaires

Dernière rubrique, l'espace partenaires qui recense tous les associés de l'Alliance Maladies Rares. Nous tenons d'ailleurs à les remercier : ce nouveau site est le fruit de leur participation.

Par ailleurs, nous avons une newsletter qui paraît tous les mois et à laquelle vous pouvez vous inscrire à partir de l'espace associatif. Cette newsletter, accessible à tous, contient quatre rubriques : informations générales/informations de santé, actualité de l'Alliance Maladies Rares, agenda des maladies rares et les projets/appels d'offre/concours.

Nous avons beaucoup parlé de communication web ce matin. Nous cherchons actuellement à intensifier notre communication externe vis-à-vis du grand public par le biais des réseaux sociaux, tels que Facebook ou Twitter. Notre objectif consiste à sensibiliser le grand public plutôt qu'à promouvoir notre association. Ce projet devrait, sans nul doute, être finalisé pour la rentrée de septembre.

J'insiste sur ce point : le site fonctionne grâce à vous. Nous souhaitons vivement que vous puissiez vous l'approprier, en nous relayant vos initiatives, vos publications, vos événements, etc.

## VIVIANE VIOLLET

Merci Isabelle. Effectivement, le rôle du site consiste à favoriser les échanges entre les associations, les communications transversales, verticales...

Avez-vous des questions ? Non. Je cède donc la parole à Céline Angin, la chargée de communication d'Orphanet. Céline va nous présenter les outils d'Orphanet.

## II- Les outils d'Orphanet

### CÉLINE ANGIN, ORPHANET

Bonjour. Durant mon intervention, je vous présenterai les outils de communication d'Orphanet, et plus particulièrement notre collection de cahiers intitulée Les Cahiers d'Orphanet.



Notre objectif partagé est de faire connaître les maladies rares. Pour l'atteindre, nous vous fournissons, au travers de ces cahiers, des données organisées sur les maladies rares et sur les médicaments orphelins. Ces informations, extraites de notre base de données Orphanet, sont utilisables et compréhensibles par divers public. Nous les mettons à jour régulièrement.

Vous pouvez utiliser ces cahiers pour votre propre communication, vis-à-vis des professionnels de santé, des politiques ou des ARS.

Les Cahiers d'Orphanet constituent une collection importante, qui s'agrandit chaque année, notamment en fonction de vos besoins. Pour l'instant, nous comptons douze cahiers, dont onze sont en français et un en anglais, pour 21 000 téléchargements mensuels.

Ces cahiers sont disponibles sur le site d'Orphanet depuis la page d'accueil, ou l'onglet « autres informations ». La collection s'organise en quatre séries : la première, qui concerne les maladies rares, est mise à jour tous les six mois ; la seconde série, médicaments orphelins, tous les trois mois ; la troisième, politique de santé, tous les ans et, enfin, quatrième et dernière, la série compte-rendus, mise à jour régulièrement, reprend notamment les actes des colloques comme celui qui nous réunit aujourd'hui.

### a. La série maladies rares

La série maladies rares se présente sous la forme de deux cahiers présentant les données de prévalence des maladies rares. Les informations sont similaires, mais les classements différents. Le premier cahier les classe par ordre alphabétique des maladies, le second par prévalence décroissante ou par nombre de cas publiés. Ces cahiers vous sont utiles si vous cherchez à présenter des données relatives à votre maladie.

Dans cette série, un cahier est intégralement rédigé en anglais, Patient registries in Europe. Cette publication vous présente les registres pays par pays, les registres européens et les registres internationaux en précisant leur étendue et le type de financement.

#### **b. La série médicaments orphelins**

La série médicaments orphelins se compose d'un cahier unique, séparé en deux parties : les médicaments orphelins en Europe, avec désignation orpheline et autorisation de mise sur le marché européen ; les médicaments avec autorisation de mise sur le marché européen, sans désignation orpheline au préalable.

Pour ces deux parties, il existe quatre manières de classer les données :

- la première, par le nom de la spécialité – vous retrouverez dans ce tableau le nom de la substance active, l'indication thérapeutique, la date d'autorisation de mise sur le marché (AMM) et enfin l'identité du titulaire de l'AMM ;
- la seconde, par la date d'autorisation de mise sur le marché AMM ;
- la troisième, par la catégorie ATC (classification anatomique, thérapeutique et chimique) ;
- et la quatrième, par titulaire de l'AMM.

#### **c. La série politique de santé**

Le premier cahier, le plus plébiscité par les associations, s'intitule Vivre avec une maladie rare en France - Aides et prestations. Il contient des informations sur les aides financières et humaines, sur la scolarisation, sur l'insertion professionnelle, sur la vie quotidienne (comment s'assurer ? comment emprunter ?), etc.

Nous proposons, dans chaque rubrique, des liens pour plus d'informations. A la fin de chaque chapitre, figure un résumé des liens les plus importants. Notre objectif est de vous faciliter l'accès à une information complète et détaillée.

Dans cette série, le lecteur trouvera également un cahier présentant la liste des consultations de génétique en France, classée par région. Un autre cahier présente la liste des laboratoires de génétique moléculaire.

Enfin, trois cahiers présentent les centres de référence labellisés et les centres de compétence désignés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares. Le premier cahier mentionne la liste des centres de référence coordonnateurs, classés par groupes de maladies. Le second aborde les centres de référence, leurs consultations et les centres de compétence, classés par groupes de maladies. Le troisième, peut-être le plus

utile pour vous lors de vos démarches auprès des ARS, présente les centres de référence, leurs consultations, et les centres de compétence, classés par région.

#### **d. La série compte-rendus**

Vous trouvez sur Orphanet les compte-rendus des forums Internet et maladies rares, rapportant les discussions qui ont eu lieu. Les Power Point de nos présentations sont également disponibles à partir des PDF en ligne sur notre site.

Pour la première fois cette année, le rapport d'activité d'Orphanet est accessible depuis cette série.

Je vais conclure en vous demandant quels sont vos besoins. Ces cahiers doivent constituer pour vos associations un réel outil de communication. Peut-être auriez-vous besoin d'un cahier présentant les maladies rares en générale, des listes de maladies rares par spécialité médicale, sur l'historique des maladies rares, ou récapitulatif toutes les ressources maladies rares d'une région ?

Merci de votre attention.

**VIVIANE VIOLLET**

---

Merci. En me rendant sur le site Orphanet, je peux donc télécharger tous les cahiers.

**CÉLINE ANGIN**

---

Tout est disponible en ligne, gratuitement. Les compte-rendus des forums depuis 2006 y sont également.

**VIVIANE VIOLLET**

---

Les thèmes de ces forums sont à chaque fois différents et évolutifs.

**NATHALIE DUCASSE, ASSOCIATION FRANÇAISE DU  
DIABÈTE INSIPIDE**

---

Le diabète néphrogénique nous impose, par exemple, des régimes sans sel. Les étiquettes sur les aliments nous renseignent sur le taux de sucre mais, plus rarement, sur leur teneur en sel. Plusieurs pathologies sont concernées par ce même problème. Comment faire pour se regrouper et ainsi constituer une force plus importante ?

**SÉGOLÈNE AYME**

---

Dès lors que les problématiques sont communes à plusieurs associations, l'Alliance Maladies Rares peut

s'impliquer. Orphanet peut vous permettre de référencer toutes les maladies concernées. Nous pourrions alors rédiger un premier article pour présenter le problème puis saisir les autorités compétentes. Observer le problème, selon un point de vue scientifique et médical, relève de nos prérogatives. L'action politique sera ensuite menée par l'Alliance.

---

### VIVIANE VIOLLET

Au niveau de l'Alliance, nous avons déjà réfléchi sur des problématiques communes, transversales. Nous allons poursuivre le travail en lien avec les autres associations de la plateforme.

---

### HERVÉ MARQUES, RÉSEAU LUCIOLE

Dans le cadre de la loi HPST, des éléments concernent l'éducation des patients, et donc les maladies rares. Certains décrets impliquent les associations de patients. Pourriez-vous nous en dire quelques mots ?

J'ai également entendu parler d'un groupement, le CISS. Quelles sont vos interactions avec cet organisme ?

---

### SÉGOLÈNE AYME

Le CISS est un collectif inter associatif. Orphanet n'est donc pas concerné.

Le second plan maladies rares prévoit un soutien au programme d'éducation thérapeutique. L'application de ce plan prenant du retard, la décision a été prise de proposer des financements aux associations et aux groupements professionnels concernés, par le biais de l'appel d'offre qui vient de paraître pour les maladies chroniques. Dès la mise en œuvre du plan maladies rares en 2011, un appel d'offre annuel sera publié pour les maladies rares.

---

### AYMERIC AUDIAU, ALLIANCE MALADIES RARES

L'éducation thérapeutique a été reconnue par la loi HPST, dans l'article 84. Un groupe a été mandaté par Roselyne Bachelot, auquel participe Christian Saout, président du CISS. Leur travail consiste à observer les conditions de la mise en œuvre de la politique d'éducation thérapeutique et de l'accompagnement thérapeutique.

Alliance Maladies Rares organise un forum national, le 5 novembre 2010, sur les questions de l'éducation thérapeutique et de l'accompagnement thérapeutique.

L'éducation thérapeutique concerne l'ensemble des

mesures qui concourent à informer les patients sur leurs traitements pour en faire des acteurs du parcours de soin. L'idée est d'aboutir à une meilleure prise en charge et à une amélioration de la qualité de vie du malade.

L'accompagnement thérapeutique se compose des mesures proposées par les associations, ne relevant pas uniquement du domaine thérapeutique, contribuant, elles aussi, à une meilleure prise en charge des patients.

---

### DE LA SALLE

Cette éducation thérapeutique est-elle offerte par le personnel de santé ou par l'association de patients ?

---

### AYMERIC AUDIAU, ALLIANCE MALADIES RARES

La législation impose la participation d'un professionnel de la santé dans l'éducation thérapeutique. Si tel n'était pas le cas, nous serions davantage dans le cadre d'un accompagnement thérapeutique, démarche qui relève de l'action associative.

---

### VIVIANE VIOLLET

Tout professionnel de santé est concerné par l'éducation thérapeutique. Certaines associations peuvent également participer, mais les décrets d'application ne sont pas encore parus.

Pour précision, l'Alliance Maladies Rares est à l'initiative de la création du CISS.

---

### AYMERIC AUDIAU, ALLIANCE MALADIES RARES

L'Alliance est d'ailleurs représentée au Conseil d'Administration du CISS. Viviane Viollet, sa présidente, a été confirmée dans cette fonction la semaine dernière.

---

### DE LA SALLE

Concernant l'appel d'offre pour les maladies chroniques, qui peut y répondre ? Les médecins ? Les associations ?

---

### SÉGOLÈNE AYME

Je n'ai pas la réponse à cette question. Nous publierons cette information dans la prochaine newsletter.

---

### CAROLE ROBERT, FIBROMYALGIE FRANCE

J'ai été auditionnée dans le cadre du plan maladies chroniques et, plus précisément, de l'ETP. Si les décrets d'application sont conformes à ce qui avait été prévu,

les associations de malades devront être partenaires à hauteur de 50 %, tant dans la mise en place de l'ETP que dans l'évaluation. La présence de l'association dans ce projet doit être notifiée. Le plan prévoit, en effet, que l'ETP soit réalisé par une équipe pluridisciplinaire dans son intégralité, et non par les médecins uniquement.

### **AYMERIC AUDIAU, ALLIANCE MALADIES RARES**

Marie-Thérèse Boisseau, ancienne secrétaire d'État aux personnes handicapées, doit fournir un référentiel aux ARS pour la mise en œuvre de l'ETP au niveau régional.

### **MARIE-NOËLLE GAVEAU**

Notre association se lance dans l'éducation thérapeutique. En lien avec un centre de référence, nous allons rémunérer les médecins intervenants, les ergothérapeutes, les kinésithérapeutes, etc. Tous ceux qui viendront en aide aux patients, en leur expliquant les gestes qui permettent de moins souffrir.

Nous avons répondu à un appel à projet de la Fondation Roche. Nous avons reçu le premier prix. Nous organiserons, je l'espère d'ici la fin de l'année 2010, une première session pour les patients qui ne bénéficient d'aucune prise en charge.

### **VIVIANE VIOLLET**

Beaucoup de débats animeront donc notre colloque du 5 novembre prochain. Avez-vous d'autres questions ? Je vous remercie Céline.

Je cède dorénavant la parole à Paloma Tejada, responsable de communication, pour nous présenter les outils d'EURORDIS.

## **III- Les outils d'EURORDIS**

### **PALOMA TEJADA, EURORDIS**



Bonjour. Je vais vous présenter quelques outils EURORDIS de communication externe.

EURORDIS est une fédération européenne d'associations de patients, créée en 1997. La gouvernance de notre structure est assurée par des patients ou leurs proches. En 2010, nous comptons 423 membres dans 43

pays (dont 34 en Europe). Nous représentons plus de 4 000 maladies rares. Notre équipe se compose de 20 salariés, répartis entre Paris et Bruxelles, avec plus de 100 bénévoles.

Notre travail, après dix années d'existence, touche environ 1 200 groupes de patients en Europe. Nos financements proviennent du Téléthon, de la Commission européenne, de l'industrie et de fondations privées. Nous sommes partenaires de la plateforme maladies rares, travaillant main dans la main avec Orphanet.

#### **a. Les missions d'EURORDIS.**

Notre volonté : construire une forte communauté paneuropéenne d'associations et de malades vivant avec une maladie rare puis devenir leur voix au niveau européen. Directement, ou indirectement, nous pourrions ainsi combattre l'impact de la maladie sur leur vie.

Le règlement européen sur les médicaments orphelins est très important pour nous. Il constitue l'origine de notre histoire. Dix ans après, nous constatons le succès qu'il représente avec la désignation de 700 molécules, dont 50 sont déjà mises sur le marché. Nous sommes heureux de faire partie de cette réussite.

#### **b. Champs d'action**

Nous travaillons sur le plaidoyer, sur les politiques de santé, sur la recherche et le développement thérapeutique et, surtout, sur la communication et le partage d'information.

Dans cette dernière activité, je travaille notamment avec Denis Costello. Nous souhaitons créer cette communauté européenne, internationale, informer, sensibiliser et rendre disponibles des services d'information aux malades. Pour fonder cette communauté, nous nous basons sur l'importance :

- des rencontres physiques avec des réunions annuelles et la conférence européenne maladies rares ;
- du Conseil des alliances nationales, dont fait partie l'Alliance Maladies Rares ;
- du Conseil des fédérations.

Suivant notre désir d'informer et de sensibiliser, nous avons ouvert un site web et publié une newsletter. De plus, nous coordonnons, au niveau européen et international, la Journée Maladies Rares (Rare Disease Day).

Nous fournissons des informations aux malades à travers des réseaux européens de lignes d'appels téléphoniques, des séjours de vacances thérapeutiques et des centres de répit spécialisés.

Récemment, nous avons mis en place des communautés de patients en ligne (présentées ce matin par Denis Costello), des médias sociaux et un blog.

### c. Le site Internet

Nous avons installé une nouvelle interface sur notre site depuis le mois de janvier pour rendre la navigation plus simple. Nous avons cherché à le rendre disponible et vivant en six langues (anglais, français, espagnol, italien, allemand et portugais). Nous enregistrons 20 000 visites par mois et plus de 8 000 sites ont placé notre adresse en lien.

La nouvelle version de notre site propose deux niveaux d'information : un premier menu concerne le grand public, pour les personnes ignorantes sur les maladies rares, recherchant des événements internationaux ou souhaitant lire des témoignages de malades. Le second menu est destiné aux membres et partenaires. Il s'agit de personnes qui connaissent EURORDIS, qui s'intéressent à nos actions ou qui souhaitent devenir membres. Figurent dans cette rubrique la liste de nos membres par pays (et bientôt par pathologie), des profils d'association et, dans la version anglaise du site, les petites annonces des membres. Nous diffusons également les actualités (colloques, conférences...) des groupes de patients français.

Apparaissent, dans la rubrique bibliothèque, toutes nos prises de position. Dans ces articles de plusieurs pages, EURORDIS explique ses points de vue sur les centres spécialisés, sur les centres d'expertise, sur les cellules souches, etc. Ces documents sont rédigés en anglais. Il serait impossible de traduire tous les documents dans chaque langue européenne. En revanche, si un fichier vous intéresse particulièrement, faites-le nous savoir. Je ne m'engage à rien, mais nous tâcherons de le traduire.

En version française, est disponible un document particulièrement important : « Maladies rares, un enjeu de santé publique ». Je vous invite à lire ce manifeste, fondateur d'EURORDIS

Nous disposons également de sous rubriques avec des publications, comme La voix des 12 000 patients. Publié en 2009, ce livre décrit les résultats des dernières enquêtes sur les accès aux diagnostics et aux soins menées par EURORDIS.

### d. Les outils de communication

Les internautes peuvent avoir accès à des fiches pratiques (fact sheets), qui expliquent en quelques mots les thèmes basiques portant sur les maladies rares. Dernièrement, nous avons publié une série intitulée Les outils de

plaidoyer. Ces fiches de renseignement permettent, par exemple, de savoir d'avantage sur les centres d'expertise avant de plaider devant une autorité locale ou nationale.

Les fiches de plaidoyer sont conçues pour aider les représentants des patients à défendre les principaux dossiers soulignés dans la Résolution sur les Maladies Rares adoptée par le Conseil des ministres de l'Union européenne en juin 2009.

Nous proposons des fiches de renseignement sur les centres d'expertise, les réseaux européens de référence, les lignes d'appel téléphoniques nationales, le réseau européen des lignes d'appel téléphoniques, les centres de répit spécialisés et sur les besoins prioritaires en matière de recherche portant sur les maladies rares. Bientôt, nous proposerons des fiches sur la codification et la classification, les tests génétiques, le dépistage néonatal, les registres et sur l'accès aux médicaments orphelins.

Autre outil de communication : la newsletter, bulletin d'information mensuel d'EURORDIS en version électronique. S'abonner sur le site s'avère très simple. Cette newsletter, disponible en six langues, se décompose de la manière suivante : notre Directeur général rédige un éditorial suivi de trois ou quatre articles, d'actualités et de comptes rendus. Les associations apprécient particulièrement la rubrique « Vivre avec une maladie rare ». Nous proposons également des profils d'association ou un article évoquant les actions menées par une association. L'on peut aussi lire des petites annonces, l'identité des nouveaux membres et les désignations et les nouvelles autorisations de mises sur le marché de médicaments orphelins. Paraissent dix numéros par an pour, à l'heure actuelle, 7 000 abonnés.

Au-delà de l'information, le web nous permet également de sensibiliser le public. Ainsi, chaque année depuis trois ans, le dernier jour du mois de février, nous organisons la Journée des Maladies Rares. Lors de la dernière édition, 46 pays participaient, dont 20 possédaient une alliance. Nous conservons, tous les ans, la même adresse pour le site Internet : [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org). En février, 39 000 visiteurs se sont connectés, provenant de 156 pays. Nous avons une rubrique « page pays » : vous pouvez ainsi voir, par exemple pour la France, les événements prévus ce jour par les membres de l'alliance. Je vous incite à utiliser cet espace, coordonné par l'Alliance.

Cette année, nous avons mis en place une nouvelle rubrique, « Friends of Rare Disease Day », pour attirer des personnes au-delà de notre réseau, comme l'industrie, les autorités de santé, des chercheurs ou des cliniciens.

Nous les invitons à remplir un questionnaire, afin qu'ils explicitent leur contribution pour cette rencontre, qu'il s'agisse d'un colloque ou d'un communiqué de presse. 189 entités se sont ainsi manifestées, certaines étant situées dans des pays avec lesquels nous n'avons aucun contact, comme le Mexique, le Maroc ou l'Arabie Saoudite. Ce site a permis d'élargir la portée de cette campagne, de cette sensibilisation.

Ont également contribué à la communication les réseaux sociaux. Nous avons ainsi créé une chaîne YouTube, pour laquelle nous avons obtenu 70 témoignages filmés et un groupe Facebook. Nous pouvons constater que les maladies rares constituent une problématique universelle, dépassant le cadre du pays d'origine. Tout au long de l'année, les participants peuvent également télécharger leurs photos et leurs vidéos en les accompagnant d'un commentaire. 10 000 personnes sont inscrites sur le groupe Facebook ; 50 le rejoignent quotidiennement. Chaque jour, Denis Costello publie des petites brèves sur Twitter, suivies par près de 800 personnes.

Les réseaux sociaux nous permettent d'aller au delà des filières traditionnelles et d'élargir notre public. Nous parvenons à toucher des gens sur la terre entière.

#### **e. Le service d'information aux maladies**

Autre site Internet : [www.rapsodyonline.eu](http://www.rapsodyonline.eu). Rapsody est le nom d'un projet européen qui, actuellement achevé, s'est déroulé sur trois ans. EURORDIS a décidé de poursuivre certaines de ces actions, notamment le réseau européen des lignes d'appels téléphoniques. Dans une moindre mesure, nous maintenons également le réseau européen des séjours thérapeutiques et des centres de répit spécialisés. En vous rendant sur ce site, vous trouvez une liste d'appels téléphoniques en Europe, qui, chaque jour, croît.

Si une ligne d'appels ou un centre n'étaient pas recensés, faites-le nous savoir. Nous enrichissons alors le site.

#### **f. Les nouveaux outils web**

EURORDIS utilise les médias sociaux, que sont Facebook, Flickr, YouTube et Twitter, en dehors de la Journée des Maladies Rares. Ainsi, nous avons créé un groupe Facebook et une chaîne YouTube spécifique à EURORDIS.

#### **g. Les listes de discussion, le blog, les communautés de patients en ligne**

Les communautés de patients en ligne s'accompagnaient, à leur origine, de listes de discussions. Ces dernières existent toujours. Les Français sont les contributeurs les plus nombreux et postent des échanges très utiles pour les patients atteints de maladie rares. Nous hébergeons

actuellement 21 listes de discussion. A cet effet, nous avons formé des modérateurs.

L'objectif, à plus ou moins long terme, serait que ces listes de discussions soient englobées par les communautés de patients en ligne.

Le blog est une nouvelle initiative. Tout son intérêt réside dans la qualité des blogueurs. Aussi, nous continuons le recrutement. Nous cherchons à mettre en ligne un espace de débat sur les politiques publiques de maladies rares et sur les médicaments orphelins. Ces débats doivent être alimentés par des leaders d'opinion dans la communauté des maladies rares. Nous avons la chance d'avoir des liens avec des experts, qui peuvent partager les dernières nouvelles et expliquer l'importance des politiques de santé. Nous avons conclu un partenariat avec notre équivalent américain, NORD. En effet, la portée internationale d'un blog de ce type s'avère très intéressante.

Les réseaux sociaux marquent le triomphe de l'expression individuelle dans un espace de communication public. Les usagers peuvent en effet partager leur quotidien, leur vie, avec un rayonnement international. Ce type de cas particuliers permet souvent de faire avancer la recherche et la prise en charge. Toutes ces histoires, tous ces témoignages confèrent un sens à la communauté et encouragent la solidarité. Chacun s'y sent accueilli. Les cas particuliers nous aident à bâtir ce mouvement des maladies rares.

Sans le web, informer, sensibiliser et partager seraient des missions impossibles.

Je vous remercie pour votre attention.

---

#### **VIVIANE VIOLETT**

Merci pour votre intervention, riche en informations. Avez-vous des questions ? Souhaitez-vous apporter votre témoignage ?

---

#### **DE LA SALLE**

Où sera organisée la prochaine rencontre Rare Disease Day ?

---

#### **PALOMA TEJADA**

Cette manifestation se décline dans chaque pays et dans chaque région.

## VIVIANE VIOLLET

---

Dans chaque région, se mobilisent les réseaux de délégués des alliances. A l'origine, cette rencontre, rare par définition, était organisée le 29 février.

## PALOMA TEJADA

---

Tous les quatre ans, nous la programmerons le 29 février. Pour assurer son déroulement, nous l'organisons, les autres années, le 28.

## SÉGOLÈNE AYME

---

Les outils que développent l'Alliance Maladies Rares, EURORDIS ou Orphanet sont-ils utiles aux associations ? Peut-être préférez-vous vous limiter à une communication spécifique, portant sur votre maladie ? Le cas échéant, notre approche globale des maladies rares n'aurait, pour vous, que peu d'utilité.

Exprimez-nous vos besoins.

## DE LA SALLE

---

Pour la première fois, je participe à l'un de vos colloques. Il est intéressant de noter toutes les aides offertes par l'Alliance Maladies Rares, EURORDIS et Orphanet. L'utilisation de chaque outil nécessiterait le concours d'une personne à temps complet.

## VIVIANE VIOLLET

---

Effectivement, les associations de la plateforme mènent un travail complémentaire. Les outils que nous proposons répondent aux besoins et aux attentes des malades. Nous devons tous travailler ensemble.

## DE LA SALLE

---

Peut-être pourrions-nous voir plus en avant les démarches transversales qu'il conviendrait de mettre en œuvre pour des problématiques communes entre maladies différentes ? Comment aborder la question de la fatigue, de la douleur ? Comment se regrouper ensemble et recouper nos données ?

## VIVIANE VIOLLET

---

Nous avons, les années précédentes, mis en place un groupe de travail à l'Alliance Maladies Rares. Le thème de la déglutition avait été retenu. Nous devons reprendre ce travail en abordant d'autres problématiques. Le but de l'Alliance Maladies Rares consiste à faire ce lien entre les

différentes maladies sur des objets communs.

## DE LA SALLE

---

Peut-être les malades isolés trouveront-ils davantage d'intérêt dans EURORDIS, qui propose des liens internationaux ? Une petite association ne peut se préoccuper de cette échelle, tant elle reste accaparée par son développement national. Alliance Maladies Rares permet, dans un premier temps, d'apprendre le fonctionnement d'une association. Orphanet, pour sa part, propose des outils, des fiches de renseignement. EURORDIS serait donc une seconde étape, sauf pour les malades isolés.

## VIVIANE VIOLLET

---

A quinze kilomètres de chez moi, une femme a été diagnostiquée atteinte d'une maladie rare. Elle a alors pris contact avec l'Alliance Maladies Rares qui lui a expliqué qu'un seul cas existait en France : le sien.

Nous avons dû faire appel aux réseaux internationaux pour trouver des cas similaires. Trois personnes se sont ainsi manifestées.

## JEAN-PIERRE BOUQUILLON, ASSOCIATION WEGENER INFOS

---

Les maladies des vascularités sont difficiles à diagnostiquer. Les conséquences peuvent alors être graves, entraînant parfois le décès du patient ou des complications. Aussi, nous avons pris la décision de rédiger un questionnaire pilote que nous allons envoyer aux membres d'autres associations.

Nous utilisons, pour cela, un logiciel gratuit. Je remercie EURORDIS qui nous a beaucoup aidés pour mettre au point le questionnaire, en nous fournissant les fichiers qu'ils avaient utilisés pour les maladies rares. Ce questionnaire, qui sera mis en ligne demain ou après-demain, peut être utile pour les associations désireuses de mener des enquêtes. Nous vous communiquerons les résultats dans quelques mois.

## SYLVIE LEMOINE, ASSOCIATION FRANÇAISE DES MALADES ATTEINTS DE PORPHYRIES

---

Je crois beaucoup au travail entre associations européennes. Notre structure française est jeune de deux ans et se compose de 415 adhérents. La semaine prochaine, je me rends à la rencontre de malades britanniques. Un de leurs représentants viendra, pour sa part, nous rendre visite en octobre. Les médecins

nous montrent l'exemple avec leurs réseaux européens remarquables. J'attends beaucoup qu'EURORDIS puisse nous aider à organiser ces rencontres ; événements qui n'ont que l'argent pour seul frein.

---

## DE LA SALLE

Nos deux centres de référence nous ont indiqué des erreurs sur la liste des prévalences de la maladie Pemphigus vulgaire sans savoir comment apporter un correctif.

---

## SÉGOLÈNE AYME

S'ils nous avaient envoyé un message, nous aurions vérifié dans l'instant. Nos chiffres sont toujours extraits de la littérature scientifique. Très peu de bonnes études épidémiologiques étant réalisées dans le domaine des maladies rares, ces données ne sont pas forcément fiables.

Nous abordons des milliers de maladies. Aussi, nous ne sommes pas à l'abri d'une faute de frappe. Signalez-nous les erreurs. Merci pour votre vigilance. Nous sommes heureux de faire en sorte d'améliorer la qualité du site.

---

## MICHEL GOUDARD, ASSOCIATION POUR LA LEUCÉMIE LYMPHOÏDE CHRONIQUE ET LA MALADIE DE WALDENSTRÖM

En tant que malade, je découvre un monde que je ne connaissais pas. Je suis impressionné par Orphanet et son organisation. J'en tire des conclusions quant à la notion de complémentarité. Nos associations sont contraintes de réinventer le monde, en cherchant comment être efficace en menant leurs actions. Chacune fait preuve d'un dévouement admirable.

Orphanet est à l'initiative de cette rencontre, qui bénéficie d'un grand succès. J'aimerais que la plateforme puisse conseiller les associations sur les modalités de création d'un site Internet, que chacun ne refasse pas ce qui existe déjà. Nous saurions ainsi comment procéder pour organiser une réunion sur une maladie, comment diffuser une newsletter... Tout cet aspect matériel est très onéreux. Orphanet pourrait proposer un guide. Une association naissante bénéficierait d'un mode d'emploi pour rassembler les malades, pour connaître les démarches à effectuer auprès de la CNIL...

Rassembler tout le travail déjà réalisé autour d'un guide permettrait ainsi de fédérer nos actions.

---

## MARC HANAUER

Beaucoup d'associations se créent chaque année. Orphanet et l'Alliance Maladies Rares ont régulièrement réalisé des travaux conjoints, à l'instar du guide, Comment monter un forum sur Internet ?

Nous proposons donc un guide des bonnes pratiques. Dans l'idéal, nous aborderions d'autres domaines. Peut-être pourrions-nous nous intéresser aux problématiques des réseaux sociaux ou la création d'un site Internet ?

---

## AYMERIC AUDIAU, ALLIANCE MALADIES RARES

L'une des vocations de l'Alliance, comme l'expliquait Marc, consiste à mutualiser les savoir-faire et les bonnes pratiques pour les offrir à chacun de nos membres. Nous avons réalisé un premier guide sur les forums. Nous allons lancer des chantiers dans d'autres domaines.

Certaines sessions, comme les « ateliers présidents », proposent aux membres de l'Alliance Maladies Rares des outils et des informations pour exercer leurs activités et développer leurs associations.

---

## ISABELLE HOAREAU, ALLIANCE MALADIES RARES

Certains experts de l'Alliance Maladies Rares peuvent vous fournir un accompagnement spécialisé. Nous intervenons sur des thèmes tels que la création ou la gestion d'une d'association et la communication. Nous disposons de ressources que nous mettons à votre disposition, comme le guide la vie associative.

Nos coordonnées sont accessibles depuis notre site Internet.

---

## NADINE RANDON, ASSOCIATION FÉDÉRATION FIBROMYALGIE SOS

J'ai regardé l'offre de l'Alliance Maladies Rares sur son site. Notre accès est bloqué puisque nous ne pouvons pas faire partie des membres, n'étant pas une association de maladie rare.

---

## AYMERIC AUDIAU

Il est difficile de vous répondre. Aussi, je vous invite à nous contacter.

---

## NADINE RANDON

Le nombre de malades atteints de fibromyalgie doit correspondre à l'ensemble des patients français victimes

d'une maladie rare. A plusieurs reprises, j'ai participé à la marche du Téléthon. La pancarte fibromyalgie que nous avons dressée a disparu les années suivantes.

### **AYMERIC AUDIAU**

---

Je vous invite à nous contacter.

### **VIVIANE VIOLLET**

---

Rien n'empêche le dialogue et l'entraide. La maladie reste notre fil conducteur.

### **ASSOCIATION DES MALADES ATTEINTS D'ANGIOEDÈME**

---

Les déplacements des patients vers les centres de référence peuvent-ils être pris en charge ? Comment faire la demande ?

### **UNE INTERVENANTE**

---

La CNAM a édité une lettre circulaire : la Sécurité Sociale doit prendre les frais en charge dès lors qu'une personne se déplace, même pour un diagnostic, dans un centre de référence.

### **UN INTERVENANT**

---

Cette circulaire est la seule rendue publique, consultable sur le site de la Sécurité Sociale, Ameli.

### **ASSOCIATION DES MALADES ATTEINTS D'ANGIOEDÈME**

---

La mise en place des agences régionales de santé (ARS) ne risque-t-elle de modifier cet usage ?

### **SÉGOLÈNE AYME**

---

Lors d'une conférence au Palais des Congrès, le professeur Tchernia, pilote du second plan maladies rares, a confirmé que la politique pour les maladies rares restait nationale avec l'obligation pour les ARS de l'appliquer dans les régions. Le droit d'accès aux centres de référence ne devrait donc pas être remis en question, et ce quelle que soit leur localisation.

### **MARC HANAUER**

---

Je vous propose de prendre connaissance d'une nouvelle expérience au sujet des réseaux sociaux, proposée par la Fondation Groupama.

## **IV- Témoignage de campagnes et de sensibilisation nationales et régionales**

### **ANTOINE STATTNER, RESPONSABLE ADJOINT DU DÉPARTEMENT INTERNET ET MULTIMÉDIA, GROUPAMA**

---

Au sein de notre département, nous avons eu la chance d'accompagner la Fondation Groupama pour la santé dans la mise en œuvre d'un dispositif web pour fêter son dixième anniversaire.



J'assiste à ce colloque depuis environ une heure. Je suis très étonné par la maturité de votre utilisation des réseaux sociaux. En préparant mon intervention, je me suis demandé si Facebook ou Twitter vous parleraient. En fait, nous pouvons vous envier.

#### **a. Contexte et objectifs**

La Fondation Groupama pour la santé dispose d'un site institutionnel depuis plusieurs années avec un langage institutionnel pour promouvoir son engagement dans la lutte contre les maladies rares. Ce site a pour vocation d'être accessible. Depuis quatre ans, nous bénéficions d'ailleurs du Label Or, qui requiert quelques exigences fortes.

Nous souhaitons créer un autre site, à valeur testimoniale, utilisant la vidéo, pour mettre en lumière les dix ans de la Fondation Groupama. Le site événementiel que nous avons mis en place est singulièrement immergé au cœur des réseaux sociaux.

Nous avons œuvré autour de trois partis pris :

- proposer un discours de preuve, en fixant l'attention sur des associations puis sur les grands projets menés lors de ces dix dernières années avec de nombreuses images et vidéos. En effet, sur le web, l'usage de l'image est de plus en plus prégnant. Depuis un an et demi, YouTube s'est ainsi imposé comme le deuxième moteur de recherche derrière Google et devant Yahoo ;
- offrir un discours informationnel davantage axé sur les coulisses et le fonctionnement d'une fondation. Il importe pour nos sociétaires de voir comment une fondation travaille en lien avec les associations sur un sujet particulièrement sensible ;
- voir les internautes s'approprier le contenu du site et constater leur mobilisation. Pour ce faire, nous avons créé une marche virtuelle avec le port d'un badge également virtuel. Certains d'entre-vous arborent sa version physique. L'idée consiste à le voir apparaître sur

les réseaux sociaux pour porter l'engagement dans la lutte contre les maladies rares.

### **b. Organisation du contenu éditorial**

Nous avons organisé ce mini site, vaincrelesmaladiesrares.com, autour de dix projets comme dix bougies d'anniversaire, des coulisses, de la valeur de l'engagement, de la Fondation, de l'actualité... Nous avons catégorisé ces contenus en fonction des missions de la Fondation Groupama pour la santé : informer, accompagner, soutenir la recherche.

L'objectif n'était pas de proposer beaucoup de contenus mais un rapide aperçu des actions de la Fondation par le biais de l'image et de témoignages. Très vite, nous souhaitons pousser l'internaute à venir nous rejoindre dans le principe d'action de la lutte contre les maladies rares, qu'il puisse s'approprier cette problématique.

Sur la home page, vous pouvez retrouver les objectifs que je viens de vous citer :

- 10 ans/10 projets ;
- le discours de preuve avec de nombreuses images. Le visiteur peut cliquer sur un texte autour des technologies innovantes au service des malades ;
- le discours informationnel autour des coulisses de la Fondation ;
- l'approche virale au centre du site, partie la plus vue : nous nourrissons l'espoir d'engager les internautes dans la mobilisation et l'action de la lutte contre les maladies rares.

Toutes ces pages sont relayées sur les réseaux sociaux. Le cœur de notre système est le dispositif communautaire. Aujourd'hui, pour faire une communication sur le web, l'on ne peut plus se passer des réseaux sociaux qui proposent une véritable autoroute de trafic. Facebook, second site le plus visité en France et en Europe, représente 400 millions d'utilisateurs. Je pourrais, en ces termes, évoquer également les cas de YouTube, de Dailymotion, de Myspace... Toutes ces plateformes participatives entraînent les utilisateurs à partager, à s'approprier le contenu et, voire, à le commenter. Vaincrelesmaladiesrares.com avait l'ambition de rendre l'internaute actif.

### **c. Dispositif communautaire**

Pour que l'internaute soit actif, nous avons lancé le badge de soutien de lutte contre les maladies rares. L'ensemble des porteurs de ce badge constitue une communauté d'intérêt.

Notre objectif était de permettre aux internautes de s'approprier la cause en affichant sur leur profil

communautaire le badge de soutien de la Fondation. L'on estime aujourd'hui qu'un utilisateur de Facebook possède 130 contacts, constitué de notre entourage proche et de personnes qui ont un affect commun sur un sujet particulier. Si nous touchons une personne sensible à la lutte contre les maladies rares, vraisemblablement certains de ses contacts le seront également.

Nous aurions mis plusieurs années pour nous constituer une base comme celle permise par les réseaux sociaux. Ces outils favorisent donc l'accélération de la démarche d'appropriation de communauté.

De plus, nous avons réalisé une page fan. Le degré d'implication est encore supérieur : il s'agit d'être fan d'une page constituée d'un éditorial particulier, de proximité. Nous approchons là du dialogue.

Partir à la conquête des réseaux sociaux, c'est se lancer dans un dispositif de communication par nature interactif. Désormais, il s'agit moins de patienter entre chaque diffusion de contenus que de mettre en œuvre une démarche participative et conversationnelle. Les internautes nous posent des questions et attendent de notre part une réponse rapide. Il faut, dès lors que l'on use des réseaux sociaux, se préparer à assumer une posture réactive.

### **d. Fonctionnement**

Au centre du site vaincrelesmaladiesrares.com, apparaît un encart : « Soutenez la Fondation ». Nous avons privilégié les réseaux sociaux : Facebook et Twitter. Ce panel nous a semblé représentatif de l'usage des plateformes communautaires, même s'il pourra évoluer dans l'avenir.

Facebook demandera l'autorisation à l'utilisateur de dialoguer entre le site vaincrelesmaladiesrares et l'application. Vous aurez alors le choix de la couleur de votre badge et la possibilité de vous exprimer librement sur ce signe, en expliquant les raisons de votre engagement. Une fois cet événement publié, vous allez lancer l'information (un tweet) à l'ensemble de votre réseau social. L'idée serait d'inviter vos contacts sensibilisés par cette lutte à rejoindre la marche virtuelle. La possibilité vous est également accordée de placer votre badge à la place de votre photo, ce qui permet d'augmenter sa visibilité.

### **e. Page Facebook de la Fondation**

Au-delà du port du badge virtuel, certaines personnes souhaitent s'engager davantage. La page Facebook leur permet ainsi d'être fans des actions de la Fondation. À cet égard, la ligne éditoriale du site se doit d'être proche.

Nous allons réaliser des animations propres, notamment des mobilisations, pour fédérer cette communauté autour de la page Facebook.

#### **f. Premiers retours statistiques**

Le mini site événementiel a été lancé fin janvier, début février. Nos premiers retours datent de la fin du mois de mai avec :

- 28 000 pages vues ;
- 10 000 visites ;
- 3 100 badges virtuels portés ;
- 300 à 350 fans, via Facebook et Twitter.

Au-delà des chiffres, il est intéressant de constater que le flux du site [vaincrelesmaladiesrares.com](http://vaincrelesmaladiesrares.com) vient en priorité de Facebook. Les personnes qui ont arboré leur badge le font ensuite porter à leur propre communauté, ce qui correspondait à l'objectif initial.

Etre visible sur le net devient très difficile. Le référencement payant coûte de plus en plus cher, même si nos mots clés restent abordables. A l'aide de notre site, nous assurons une logique de visibilité qualifiée : se rendre sur notre page, les utilisateurs qui ont dans leurs contacts une personne sensibilisée sur la lutte contre les maladies rares.

#### **VIVIANE VIOLLET**

---

Merci. Je cède la parole à Marc Hanauer.



## Actualité des services Orphanet pour les associations

MARC HANAUER, ORPHANET

Chaque année, nous vous présentons les services offerts par Orphanet grâce aux soutiens de la Fondation Groupama pour la santé et des associations. Nous tâchons de vous tenir informés sur les différentes nouveautés que nous avons pu développer durant l'année.

Depuis le mois de juin 2009, nous avons installé un nouveau serveur, dédié à l'hébergement de nos services, beaucoup plus rapide et puissant. Nous avons réalisé, pendant le mois de juillet dernier, une importante opération de migration des sites depuis l'ancien jusqu'au nouveau serveur, qui se caractérise par :

- sa compatibilité PHP (langage de programmation qui permet soit de créer soi-même un site, soit d'utiliser des outils à cet effet) ;
- sa possibilité d'utiliser des bases de données de type mysql. Ces deux premières fonctionnalités vous permettent ainsi d'installer des outils open source, valables pour toute la communauté ;
- sa plus grande rapidité et sa plus grande capacité d'hébergement ;
- sa gestion optimisée ;
- sa plus grande simplicité en termes de manipulation (les anciens systèmes imposaient une gestion de clé privée) ;
- une meilleure sécurisation.

Pour nous, même modeste, une association doit pouvoir accéder rapidement à la communication sur le web. De nombreuses structures me contactent pour savoir comment faire pour exister sur le web avec peu de moyens. Aussi, nous offrons toujours trois niveaux de service :

- Nestor, outil simple, efficace et basique pour les débutants, qui permet de créer une page en quelques clics. La première version de cette application date de 2002. Elle a ensuite été revue en 2004 et en 2005 ;
- le « Site portail en kit », outil que l'on pré installe sur votre compte pour vous permettre d'utiliser un certain nombre de fonctionnalités selon vos choix. Plus interactif, plus puissant que Nestor, cet outil vous permettra de gérer un blog, de créer des interactions avec les articles ou de diffuser des newsletters. L'interface, intuitive, ne requiert pas l'installation de logiciel au préalable et permet la création de sites beaucoup plus riches par leurs contenus et leurs fonctionnalités ;

- l'hébergement de votre site, sous réserve de comptabilité technique. Aucune installation de logiciel n'est nécessaire. A l'aide d'un identifiant et d'un mot de passe, vous aurez accès à une interface pour créer un site assez facilement.

Tous nos serveurs sont sécurisés et placés sous le contrôle de la Direction des systèmes d'information (DSI) de l'INSERM. Des ingénieurs vérifient régulièrement l'état des différentes machines. L'environnement est donc aussi stable que sécurisé. L'hébergement, je vous le rappelle, reste gratuit.

Les sites créés avec Nestor sont assez basiques et n'offrent pas de sous rubriques. En fait, nous nous sommes rendu compte que les utilisateurs qui avaient recours à ces outils pour la première fois éprouvaient quelques difficultés dans la gestion ou dans l'élaboration d'un plan. L'idée consistait donc à leur proposer un système basique. En quelques clics, il est aussi possible de changer de modèle (template) de site sans influencer sur son contenu.

Les espaces gérés par le « Site portail en kit » sont plus complexes avec des choix graphiques possibles, des sous rubriques et différents types de contenus envisageables. La gestion de ces sites est donc plus dynamique, ce qui requiert également davantage de temps. Les internautes peuvent, en revanche, avoir accès à des contenus assez riches.

L'une des nouveautés de ce serveur est la possibilité d'utiliser des outils venus du monde de l'open source. Aujourd'hui, nous pouvons donc héberger des sites créés avec, par exemple, Joomla. Nous hébergeons ainsi le site de l'association Agathe depuis quelques semaines.

Derrière tous ces outils, se cache une équipe. Bien souvent, nous essayons de dialoguer avec les associations en amont en évoquant les projets que vous souhaitez mettre en place. L'idée est de vous orienter vers des procédés technologiques. Je vous conseille de nous contacter par mail ou de venir à notre rencontre. Nous pourrions, selon vos besoins, vous aider à faire un choix parmi nos outils ou parmi les autres offres. En effet, notre métier de base n'est pas l'hébergement. Si vos besoins étaient trop spécifiques, nous ne pourrions peut-être pas y répondre. En revanche, nous sommes en

mesure de vous conseiller et de vous orienter vers des opérateurs.

Hébergés sur Orphanet, vous avez la possibilité d'utiliser un nom de domaine. La gestion de ces noms de domaine est une activité commerciale ; vous devez impérativement solliciter les services d'un registrar, organisme autorisé à déposer des noms de domaine. Je vous rappelle qu'un nom de domaine ne s'achète pas mais se loue pour une période donnée (de un à dix ans). Il arrive fréquemment que le nom que vous avez choisi retombe dans le domaine public et qu'un tiers l'utilise, notamment lorsqu'un membre d'une association, chargé du site, quitte la structure. J'attire donc votre attention sur ce point : lorsque vous choisissez un nom de domaine, veillez à sa gestion dans le temps.

Selon les statistiques, 80 % des sites que l'on hébergeait initialement pesaient moins de 50 mégas, ce qui est peu. Aussi, nous avons limité l'espace d'hébergement à 100 mégas. Cette taille peut toutefois évoluer en fonction de vos besoins, dans les limites du raisonnable.

Je le répète : le serveur est sécurisé. Nous procédons à des mises à jour régulières, nous réalisons des sauvegardes. Si le serveur tombait en panne, nous serions en mesure de le restaurer avec vos données les plus récentes. En revanche, si vous nous contactez parce que vous avez supprimé un fichier par erreur, il est très compliqué et très coûteux pour nous de le retrouver. Je vous conseille donc de faire vos propres sauvegardes.

L'accès aux sites est protégé par cryptage. Généralement, lorsque vous déposez un fichier sur Internet, le transfert n'est pas codé. L'information contenue dans le document transite donc en clair et pourrait, potentiellement, être récupérée sur le réseau. Prenons l'exemple d'un mail que l'on rédige, votre fournisseur d'accès possédera une copie tout comme celui de votre destinataire. Nous avons donc mis en place un système qui permet de crypter l'envoi de fichier.

Les associations ont la possibilité, cette année, d'utiliser des outils de type mysql.

Depuis longtemps, vous nous en aviez fait la demande. Nous avons résisté mais, finalement, nous avons créé un module de statistique pour chaque compte ouvert sur le serveur. A la demande, nous pouvons ainsi vous fournir un outil pour suivre vos flux. Le logiciel que nous mettons à votre disposition est simple et basique. De nombreuses associations utilisent Google Analytics. Notre outil, parce qu'il est difficile d'appréhender toutes les notions, est plus facile d'utilisation.

Le site de démonstration <http://Asso.orpha.net/ORPHAWEB> existe toujours. Depuis cette interface, nous vous prévenons des opérations de maintenance. Par ailleurs, il est possible de s'abonner aux flux RSS de ce site, vous recevez alors automatiquement les actualités publiées.

Traditionnellement, je vous fournis les quelques chiffres clés de l'année. Aujourd'hui, sur Orphanet, nous comptabilisons :

- 351 associations françaises référencées. 90 % possèdent un site Internet web et 20 % ont utilisé l'un de nos services (certaines associations commencent par utiliser l'une de nos prestations, comme Nestor, avant de trouver des limites et d'évoluer vers des outils plus complets) ;
- 197 comptes sont ouverts sur Orphanet, comprenant des sites d'associations mais également de professionnels et des centres de références, tous travaillant dans le domaine des maladies rares ;
- 75 comptes ouverts sur Nestor : je suis d'ailleurs étonné de constater que, malgré la simplicité de l'outil et les évolutions technologiques, les associations sollicitent beaucoup ce logiciel ;
- 55 sites portails en kit installés ;
- 12 bases mysql ;
- 8,8 Go de données et de contenus hébergés ;
- en moyenne, 170 tentatives d'accès frauduleux sont repoussées par jour. A ma connaissance, il n'y a pas eu d'intrusion depuis la mise en place du nouveau serveur.

Pour contacter l'équipe technique, je vous invite à vous rendre sur l'adresse : [webasso.orphanet@inserm.fr](mailto:webasso.orphanet@inserm.fr). Par ailleurs, la communication s'avère plus facile par mail que par téléphone. Nous pouvons aujourd'hui consulter nos messages directement sur nos mobiles, en temps réel. Avec certains d'entre vous, il nous arrive ainsi d'échanger le week-end pour tenter de les dépanner.

Je vous remercie.

**VIVIANE VIOLLET**

---

Merci Marc. Avez-vous des réactions ?

**DE LA SALLE**

---

Notre site n'est ni fabriqué ni hébergé chez vous. Nous ne savions d'ailleurs pas que nous en avions la possibilité. Quel type d'adresse proposez-vous ? Actuellement, notre URL est la suivante : [www.pemphigus.asso.fr](http://www.pemphigus.asso.fr).

De plus, comment se passe le référencement sur Google en l'absence de mots clés ou de nom de domaine ?

## MARC HANAUER

---

De nombreuses associations possèdent un nom de domaine, sans aucune difficulté. En cas de changement d'hébergeur, nous vous indiquons les informations à fournir au registrar. D'autres structures n'ont pas de nom de domaine. Dans ce cas, l'adresse sera du type : asso.orphanet.net@ suivi de l'acronyme de l'association.

Le référencement est un cauchemar pour tous, et ce d'autant plus que Google modifie, de temps en temps, ses méthodes d'indexation. Pour qu'un site soit naturellement bien référencé sur le moteur de recherche, son contenu doit être riche et régulièrement mis à jour. Il faut également qu'un maximum d'autres sites propose votre lien pour accroître votre notoriété.

Il existe, par ailleurs, le référencement payant : des sociétés vous proposent, via rétribution, d'augmenter votre référencement naturel. Vous avez également la possibilité d'acheter votre position sur Google, comme lien sponsorisé. Vous achetez alors des mots clés, dont la valeur dépend de la demande. Gérer une campagne s'avère complexe, mais faisable.

Orphanet est un site bien référencé. Les sites des associations que nous hébergeons en bénéficient donc.

## DE LA SALLE

---

J'aimerais avoir quelques précisions sur les modalités de diffusion d'une newsletter.

## MARC HANAUER

---

L'importance pour une newsletter est d'être diffusée régulièrement. Vous devrez ensuite communiquer pour que les visiteurs s'inscrivent, en les invitant à partager le document. Si vous ne respectez pas les dates de publication, les adhérents risquent de se désinscrire.

## REPRÉSENTANT DE L'ASSOCIATION ALLIANCE SANTÉ

---

Prévoyez-vous l'installation d'outils permettant la gestion des contacts ? Souvent, nous avons les coordonnées de malades qui ne sont pas membres de nos associations et nous souhaitons les conserver. Les informations dont nous disposons sont généralement éparses et nous éprouvons quelques difficultés pour les centraliser.

## MARC HANAUER

---

Nous ne développons pas d'outils spécifiques, n'en ayant pas les moyens. Certains logiciels relatifs à la gestion

des associations existent cependant. Honnêtement, leur utilisation ne procure pas entièrement satisfaction.

Le site loi1901.com, dédié à la vie associative, propose un outil de suivi d'adhérents. A ma connaissance, les fonctionnalités de ces logiciels ne sont guère poussées. Certaines associations ont des requêtes très particulières. L'avis de la CNIL peut s'avérer utile. Globalement, je pense que la meilleure pratique consiste à s'organiser en interne.

Google DOCS permet le partage des fichiers et le suivi des modifications. Toute la gouvernance de votre association doit néanmoins être gérée en amont.

Pour chacun la problématique est différente, il est donc difficile de trouver un outil global.

## DE LA SALLE

---

Quelle est la taille maximale autorisée pour les bases mysql ?

## MARC HANAUER

---

Les espaces sont extensibles à la demande. Si la limite formelle que nous avons fixée est dépassée, nous dialoguons ensemble. Nous cherchons, en fait, à protéger l'utilisateur de fausses manipulations. Dès lors que nous nous rendons compte qu'un compte dépasse le quota, nous entrons en contact avec lui. Vos demandes doivent néanmoins rester dans la limite du raisonnable.

## SÉGOLÈNE AYME

---

Merci beaucoup Marc. Je vous rappelle que les services d'hébergement ont été développés grâce au soutien de la Fondation Groupama pour la santé. Nous constatons que cette offre vous permet de vous rendre plus présents sur la toile.

## Conclusion

### SÉGOLÈNE AYME

Cette journée a été très riche pour vous, je l'espère, et pour nous, certainement. Cette rencontre permet de suivre les évolutions et les problématiques de chacun, de mieux nous connaître pour mieux travailler ensemble. Nous retrouver avec l'Alliance Maladies Rares est toujours un plaisir, sachant que nous travaillons main dans la main pour l'organisation de ces événements.

Je remercie beaucoup Céline Angin et toute l'équipe technique de la Fondation Groupama pour la santé. Le buffet était excellent ! Vos demandes de remboursement des frais de transport doivent être adressées à la Fondation Groupama.

Nous accueillons avec plaisir une personne chargée de rédiger le compte rendu du forum. Nous mettrons ce document en ligne, dans le cadre des Cahiers d'Orphanet, pour que les associations puissent le diffuser.

Nous espérons vous retrouver nombreux l'année prochaine. Si des thèmes vous intéressent, faites-le nous savoir. Nous en tiendrons compte. Je vous souhaite un bon été.

Merci à tous.



Pour toute question ou suggestion, n'hésitez pas à nous contacter: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

Rédacteur en chef : Ségolène Aymé • Rédacteur du cahier : société Ubiquis • Conception visuelle : Céline Angin • Photographies : Vincent Benoit

*Le format approprié pour citer ce document est le suivant :*

« Xe Forum Internet et les maladies rares : Les données santé dans un monde informatisé », Les cahiers d'Orphanet, Série *Compte-rendus*, colloque du 21 juin 2010

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIforum.pdf>