



Les Cahiers d'Orphanet

Comptes-rendus

Colloque du 23 septembre 2013

XIV^e Forum NTIC* et les maladies rares

NTIC pour le recueil et le partage des données sur les maladies rares

NTIC : Nouvelles technologies de l'information et de la communication

www.orphanet.fr



Sommaire

Accueil des participants	3
Actualités des acteurs maladies rares	4
Lancement du nouveau site internet de l'Alliance Maladies Rares	4
Les nouveautés d'Orphanet : L'information sur le handicap associé aux maladies rares	5
L'application Orphanet	6
Le Forum maladies rares et les nouveautés de Maladies Rares Info Services	8
La nomenclature et le codage ORPHA dans le PMSI	8
La Banque nationale de données maladies rares : où en est-on ?	10
Registres et cohortes : le rôle des malades	12
Registres de maladies rares : actualités	12
Les registres alimentés par des patients : l'exemple des leucodystrophies	12
Études observationnelles utilisant le contact direct des patients	13
Table ronde	15
Le malade acteur de la collecte de données : avantages et risques	17
Essais cliniques et transparence des données et des résultats	17
Des associations de malades et des malades acteurs de pharmacovigilance	19
Avantages et limites des réseaux sociaux pour les associations	22
Table ronde	24
Services d'Orphanet pour les associations	26
Conclusion	27

Accueil des participants

GABRIEL DE MONTFORT, DÉLÉGUÉ GÉNÉRAL DE LA FONDATION GROUPAMA POUR LA SANTÉ

Bonjour à toutes et à tous. Je suis très heureux d'ouvrir cette 14ème session du forum Orphanet et d'accueillir Odile Kremp. Nous avons de nombreux projets pour cette année, notamment la mise en ligne de la base de données Orphanet pour les médecins sur Smartphone, via une application Android, ainsi que la poursuite de l'accompagnement des associations qui souhaitent faire évoluer leur site Internet.

Notre programme étant très chargé, je cède sans tarder la parole à Odile Kremp. Je vous souhaite une bonne journée !

Pr ODILE KREMP, DIRECTRICE D'ORPHANET

Nous avons conçu une journée en trois parties. La première portera sur les actualités des acteurs des maladies rares. Nous avons également souhaité consacrer cette journée à la place des malades dans le recueil d'informations sur les maladies rares. Ce sujet sera traité en deux temps : tout d'abord les registres et les cohortes, puis le malade acteur de sa collecte. Chacune de ces deux sessions sera suivie d'une table ronde.

Je vous propose de commencer nos travaux en explorant les nouveautés du site Internet de l'Alliance Maladies Rares.



Actualités des acteurs maladies rares

Modératrice : Pr Odile Kremp, Orphanet

Lancement du nouveau site internet de l'Alliance Maladies Rares

MARIE ROINET-TOURNAY, ALLIANCE MALADIES RARES



Le nouveau site Internet de l'Alliance a été officiellement mis en ligne le 17 septembre dernier. Son adresse est inchangée : www.alliance-maladies-rares.org.

Le site initial était en ligne depuis 2009. Sa refonte s'inscrit dans un double contexte : les réflexions de la commission Communication d'une part, mais aussi l'actualisation de l'identité et de la charte graphique de l'Alliance Maladies Rares d'autre part. Sans compter que l'outil de l'agence avec lequel était construit le précédent site s'est avéré relativement bloquant et rendait difficiles les mises à jour. Le nouveau site a donc été développé avec WordPress, qui est un outil libre.

Il était également indispensable que le site soit accessible. Il convenait également de revoir son architecture, notamment pour mieux en avant les actualités dès la page d'accueil, mais également mettre en valeur les 202 associations de l'Alliance et ses 18 délégations régionales. Le site devait également être pleinement interactif. Il s'agissait, en outre, de renforcer l'espace membres et de développer l'outil newsletter. Enfin, le site devait être « responsable ».

1. Un site accessible

L'accessibilité est un critère incontournable pour l'Alliance, dans la mesure où les maladies rares couvrent le champ du handicap dans son ensemble. Aussi le site présente-t-il une accessibilité de niveau AA (niveau recommandé par l'Union européenne). Il est reconnu par les différents outils de lecture en cas de déficience visuelle et est entièrement vocalisé.

2. Une nouvelle architecture

Auparavant, le site comptait cinq entrées : grand public, associations, professionnels, presse et partenaires. Cette architecture s'est finalement avérée peu pertinente, du fait notamment des nombreuses pages communes à ces cinq groupes.

Le nouveau site compte donc quatre rubriques plus simples et génériques, visibles dès la page d'accueil :

- « nous connaître » ;
- « nos actions » (à destination des associations mais aussi du grand public) ;

- « les maladies rares » ;
- « vos droits ».

3. Des actualités mieux mises en avant

Nous avons créé trois blocs d'informations :

- un slideshow (diaporama de cinq actualités) ;
- l'agenda et les actualités de l'Alliance Maladies Rares ;
- l'actualité des maladies rares.

4. Des associations davantage mises en valeur

Un diaporama des logos et des noms de toutes les associations défile dès la page d'accueil. Cliquer sur un logo permet d'accéder à la fiche détaillée de présentation de l'association correspondante. Ces fiches, qui constituent une nouveauté sur le site, sont renseignées et alimentées par les associations elles-mêmes. Elles comprennent des informations sur la maladie, l'histoire et l'organisation de l'association, un lien vers le site Internet de l'association et un contact e-mail.

Pour faciliter la recherche d'informations sur chaque association, nous avons également mis en place deux moteurs de recherche en plus de la liste alphabétique de toutes les maladies rares qui existait déjà auparavant : par nom d'association ou par nom de maladie.

5. Des régions mises en exergue

Un pictogramme de la carte de France permet d'accéder aux délégations régionales. Il figure sur toutes les pages du site. Là encore, deux moteurs de recherche ont été mis en place : une carte de France dynamique et un menu déroulant alphabétique des régions. Par ailleurs, chaque région fait l'objet d'une fiche détaillée de présentation, avec un descriptif de la délégation, la photographie du délégué régional, ses coordonnées, les annonces de bénévolat, les actualités de la délégation, des photographies et vidéos, des téléchargements utiles, comme la liste des associations de la région, ou encore les coordonnées des MDPH (maisons départementales des personnes handicapées).

6. Un site plus interactif

Nous souhaitons permettre aux internautes de partager les informations du site. Ainsi, chaque page ou article du site peut être partagé sur les réseaux sociaux (Facebook, Twitter, Google +), ou imprimé. L'Alliance dispose de comptes Facebook, Twitter et Youtube. Il est également possible de s'inscrire au flux RSS, qui permet de recevoir instantanément toutes les publications qui paraissent sur le site.

Bientôt, les internautes auront également la possibilité de commenter certaines informations, par exemple d'ordre

législatif. Cela nous permettra de construire le plaidoyer de l'Alliance afin de porter au mieux la voix des malades.

7. Un espace membres renouvelé

L'espace membres est ouvert uniquement aux associations et aux membres des groupes de travail ou des commissions. Il est désormais accessible dès la page d'accueil, via un identifiant (adresse e-mail) et un mot de passe délivré par l'Alliance puis personnalisable. Certaines pages du site sont également accessibles avec un mot de passe. C'est notamment le cas des contenus dédiés aux délégués régionaux, aux commissions et groupes de travail ou encore au conseil national.

8. Une newsletter adaptée

Nous avons créé trois gabarits de newsletter, avec l'actualité de l'Alliance, le mot du Président et le flash info. Nous pourrions établir des statistiques d'usage de cette newsletter.

9. Un site « responsable »

Le site s'adapte automatiquement au support utilisé : ordinateur, Smartphone ou tablette.

Pour finir, je vous invite à découvrir l'ensemble des nouvelles fonctionnalités qu'offre le site, comme l'appel à bénévolat ou l'appel à dons sécurisé. Je vous invite également à me transmettre vos éventuelles remarques sur notre nouveau site.

DE LA SALLE

Il est difficile de trouver une association quand on connaît mal l'orthographe de sa maladie.

MARIE ROINET-TOURNAY

Malheureusement, le moteur de recherche nécessite que l'orthographe de la maladie soit exacte.

DE LA SALLE

Les commentaires sont-ils publiés directement ou modérés en amont ?

MARIE ROINET-TOURNAY

Une modération est assurée avant la publication.

DE LA SALLE

Pouvons-nous contribuer à l'agenda et à la rubrique des actualités ?

MARIE ROINET-TOURNAY

L'agenda présente uniquement les événements qui concernent l'Alliance. En revanche, vous pouvez contribuer à la page des actualités des maladies rares. Nous pouvons également diffuser les informations via les comptes Facebook ou Twitter de l'Alliance.

DE LA SALLE

Je n'ai pas trouvé le forum d'aujourd'hui dans l'agenda.

MARIE ROINET-TOURNAY

Il figure dans le slideshow qui défile sur la page d'accueil.

DE LA SALLE

Les associations qui ne font pas partie de l'Alliance peuvent-elles recevoir sa newsletter ?

MARIE ROINET-TOURNAY

Oui. Il suffit de s'inscrire en ligne sur le site.

DE LA SALLE

Quid des malades isolés ?

MARIE ROINET-TOURNAY

Dans la rubrique « nous connaître », nous précisons que l'Alliance accueille les malades isolés.

Les nouveautés d'Orphanet : L'information sur le handicap associé aux maladies rares

DR ANA RATH, ORPHANET



Depuis trois ans, nous développons l'information autour du handicap associé aux maladies rares. Cette action est prévue par le Schéma national handicaps rares de la CNSA (Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie) et par le Plan national maladies rares 2. L'objectif est de mieux faire connaître à la fois le

handicap associé aux maladies rares et le handicap rare.

Un handicap rare est l'association de plus d'une difficulté nécessitant une prise en charge particulière. Il peut découler ou non d'une maladie rare. Par ailleurs, il arrive que des maladies rares entraînent un certain nombre de handicaps qui ne sont, eux, pas nécessairement rares.

Notre projet d'information sur le handicap associé aux maladies rares comprend deux volets. Le premier consiste à enrichir les textes de l'encyclopédie grand public des maladies rares par une description des situations de handicap, des prises en charge disponibles et des solutions d'accompagnement du handicap au quotidien. Ce projet se complète par la production des textes uniquement centrés sur le handicap, qui seront principalement diffusés aux MDPH et aux professionnels de santé, et qui porteront sur les accompagnements nécessaires une fois le diagnostic d'une maladie posé. Le second volet a pour but d'indexer

les maladies rares avec des termes relatifs au handicap, de manière à pouvoir anticiper, pour une maladie donnée, les situations de handicap qui en découleront.

I. L'information à l'attention des malades et du grand public

Les textes de l'encyclopédie Orphanet sont enrichis sous la forme de réponses à trois questions.

- Quels sont les handicaps qui résultent de la maladie ?
- Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?
- Quid du handicap de la maladie au quotidien ?

Ces réponses sont étoffées par les contributions des associations, avant d'être relues par des professionnels du handicap.

Un court texte complémentaire intitulé « handicap dans la maladie... » sera en outre prochainement mis en ligne. Constitué d'un bref rappel de la maladie, adapté des résumés Orphanet de l'Encyclopédie professionnelle, et d'un descriptif du handicap à partir des réponses grand public aux trois questions ci-dessus, il sera aisément utilisable par les MDPH.

II. L'indexation des conséquences fonctionnelles des maladies rares avec les termes de la classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF)

Orphanet a adapté aux maladies rares la classification internationale du handicap, établie par l'OMS (Organisation mondiale de la santé), afin de mieux décrire les handicaps qui leur sont associés. L'objectif est de construire un outil de recherche mis à disposition des professionnels de santé et des MDPH, afin de les informer des conséquences fonctionnelles qui peuvent découler d'une maladie rare.

Ce thésaurus Orphanet du handicap reprend les principaux chapitres de la classification de l'OMS en les complétant, par exemple avec un chapitre sur le sommeil. Chaque terme a été qualifié en fonction du type de limitation (permanente, temporaire, progressive, épisodique), de la sévérité (léger, modéré, sévère, total, non spécifié), de la fréquence (très fréquent, fréquent, occasionnel) et de la perte des capacités. Ces descriptions correspondent à une « moyenne », car chaque situation est unique. Ce thésaurus précise également l'influence des facteurs environnementaux, comme par exemple la lumière dans le Xeroderma Pigmentosum.

Ce travail a été soumis aux associations de malades, ainsi qu'aux médecins experts et aux professionnels du handicap. C'est un projet à la fois pionnier et d'envergure internationale. Compte tenu de l'absence de publications sur ce sujet, c'est un projet de longue haleine. L'adhésion est réelle, de la part de tous les acteurs des maladies rares, parce qu'il répond à un véritable besoin.

Cette base de données devrait être mise en ligne en fin d'année ou en début d'année prochaine. Mise à disposition des MDPH et des chercheurs, elle facilitera la recherche en sciences humaines et sociales sur la qualité de vie des malades.

L'application Orphanet

CÉLINE ANGIN, ORPHANET



Nous avons créé une application Orphanet, disponible gratuitement sur l'App Store en version iPhone et iPad. Elle a été réalisée avec le soutien de la Direction générale de la santé (DGS). Une version Android sera également bientôt disponible, grâce au soutien de la Fondation Groupama pour la santé et de la DGS.

Cette application rassemble les principaux services d'Orphanet, dans un format adapté à la mobilité et affranchi de toute connexion à Internet puisque les informations sont embarquées dans l'application une fois qu'elle est téléchargée.

Par ailleurs, l'application est personnalisable : une maladie ou une consultation peuvent être qualifiées de favori, des notes personnelles peuvent être ajoutées et enregistrées, et certains textes peuvent être envoyés par e-mail. Tous les favoris figurent dans l'onglet « mon Orphanet »

L'application comprend six onglets.

- **L'onglet « Maladies »** permet d'accéder aux maladies rares pour lesquelles il existe au moins un texte dans l'une des langues de l'application, avec des sous-onglets « résumé », « synthèse », « ressources » (avec les fiches urgence, des articles pour tout public, des recommandations de bonnes pratiques), « plus d'informations » (classifications et gènes, activités de recherche, etc.) et « consultations » (centres de référence et centres de compétences par pays, avec les coordonnées).

- **L'onglet « Consultations »** offre plusieurs options de recherche facultatives pour trouver une consultation (nom de maladie, professionnel de santé, consultation, pays, centre de référence, consultations spécialisées, conseil génétique, consultation adulte ou enfant, etc.).

- **L'onglet « Urgences »** présente un champ de recherche par le nom de la maladie ou son numéro Orpha, ainsi qu'une liste déroulante des maladies. Les maladies présentes dans cet onglet sont celles pour lesquelles il existe au moins une fiche urgence dans l'une des langues de l'application. Vous pouvez aussi ajouter les fiches urgences à vos favoris.

- **L'onglet « mon Orphanet »** permet de retrouver les textes ou les écrans mis en favoris, classés par consultation, maladie ou urgences. Cette fonctionnalité permet de gagner des minutes précieuses en cas d'urgence.

• **L'onglet « Préférences »** permet de choisir parmi les six langues de l'application : français, anglais, espagnol, italien, allemand, ou portugais.

• **L'onglet « À propos »** présente les conditions générales d'utilisation de l'application.

Les informations et les documents contenus dans cette application sont fournis uniquement à titre d'information. Elles ne remplacent en aucun cas un avis médical spécialisé et ne doivent pas être utilisées comme base pour le diagnostic ou le traitement.

L'application est mise à jour mensuellement. Son contenu peut donc légèrement varier au regard de celui du site Orphanet, qui est mis à jour quotidiennement. Il est donc important d'accepter les mises à jour qui vous seront proposées tous les mois, afin de disposer des données actualisées.

JACQUES BERNARD

Quand les MDPH sont interpellées sur un cas de maladie rare, elles ne disposent pas toujours des compétences en interne pour y répondre. Les projets d'information sur le handicap associé à la maladie leur permettront-ils de perfectionner leurs connaissances ?

DR ANA RATH

Nous l'espérons ! Nous les avons rencontrées lors de plusieurs réunions, et elles sont régulièrement sensibilisées par la CNSA en la matière. Le texte « handicap et maladies rares », qui sera mis à leur disposition, sera également relayé par la lettre d'information de la CNSA aux MDPH. Charge à elles, ensuite, d'adhérer à la démarche.

MYRIAM DE CHALENDAR

Les MDPH sont très intéressées par ces projets. J'ajoute que la réglementation les autorise à prendre contact avec les centres de référence pour information, ce qui n'est pas le cas pour les maladies plus communes.

DENISE LAPORTE, SYNDROME D'ANGELMAN

Vous avez réalisé un travail époustouflant. Pour notre part, nous sommes en train de construire une fiche à destination des MDPH, que nous pensions ajouter au dossier déposé par les parents lors de leur demande d'accompagnement. Comment relier ces différents contenus ?

DR ANA RATH

Je pense qu'il est urgent de travailler ensemble, tant la tâche est grande ! Je vous invite donc à contacter Myriam de Chalendar et Marie Daniel, afin que nous éditons un texte commun. Vous pouvez également diffuser les textes Orphanet sur votre site Internet.

DE LA SALLE

Le premier gène d'une maladie rare a été découvert il y a quelques mois. Pourtant, nous n'avons pas réussi à vous contacter pour diffuser cette information sur Orphanet.

DR ANA RATH

Je vous propose d'en discuter directement avec moi lors de la pause déjeuner.

PR ODILE BOESPFLUG-TANGUY, CENTRE DE RÉFÉRENCE DES LEUCODYSTROPHIES

Je vous félicite pour votre travail. Malheureusement, les MDPH ont du mal à repérer le handicap associé à nos maladies. Il est donc très important que vous vous référiez à la classification internationale. Par ailleurs, qu'est-il prévu pour les maladies multi-handicaps ? Leur évolutivité et le nécessaire changement de structure sont très difficiles à faire comprendre.

DR ANA RATH

Nous faisons en sorte d'utiliser les mêmes termes et la même structure de l'information que les GEVA (guide d'évaluation des besoins de compensation de la personne handicapée) utilisé par les MDPH.

Concernant l'évolutivité des maladies, nous avons commencé par présenter la temporalité des difficultés (permanente, progressive, épisodique ou temporaire). Nous ferons ensuite en sorte de mettre en place un moteur de recherche aussi complet que possible.

Pour ce qui est des structures, il existe quatre centres de ressources nationaux handicaps rares. Désignés par la CNSA, ils offrent une prise en charge spécifique des difficultés liées aux handicaps rares.

ANNE-SOPHIE LAPOINTE, VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES

Je tiens à évoquer le travail du groupe « parcours de vie, parcours de santé » de l'Alliance Maladies Rares, réalisé en lien très étroit avec Orphanet et la CNSA. L'objectif est de prendre en compte toutes les conséquences de la maladie dans la vie des malades et de leur famille.

DE LA SALLE, CONNAÎTRE LES SYNDROMES CÉRÉBELLEUX

Dans les dossiers MDPH, le volet sur l'accompagnement social est primordial, avec notamment la notion de projet de vie – particulièrement en cas de maladie évolutive. Il est également important de pouvoir identifier tous les professionnels de santé, quel que soit le lieu où l'on se situe en France. Cela rejoint la problématique des filières de soins, inscrite dans le Plan national maladies rares 2.

L'appel à projets vient d'être lancé par le ministère de la Santé. Les projets de filières de soins peuvent être déposés jusqu'au 25 octobre 2013.

Le Forum maladies rares et les nouveautés de Maladies Rares Info Services

MARIE-CLAUDE BERGMANN,
MALADIES RARES INFO SERVICES



Notre cœur de métier est l'écoute, mais nous devons rester modernes et inventifs ! Cette année, nous avons développé de nouveaux outils, comme le Forum maladies rares et des comptes Facebook et Twitter.

I. Le Forum maladies rares

La rubrique «les services proposés» de notre site donne accès au Forum maladies rares. Il a pour but de proposer un espace de partage d'informations et d'expériences aux personnes touchées par une maladie rare, qu'il s'agisse des malades eux-mêmes ou de leur entourage. En effet, il nous a semblé primordial d'offrir une nouvelle opportunité de créer du lien, notamment avec les jeunes qui sont tout à fait rompus à l'usage d'Internet. La multiplication des possibilités d'échanges est un véritable atout.

Le Forum se décompose en deux blocs. L'un porte sur les thèmes généraux, avec des fils de discussion sur les maladies rares et la vie professionnelle, l'absence de diagnostic, l'isolement et les maladies rares, la scolarisation et les maladies rares, les aidants familiaux, le remboursement des frais médicaux, les questions génétiques, les fêtes de fin d'année. L'autre bloc porte plus spécifiquement sur les maladies. Actuellement, 49 maladies sont présentes sur le Forum. Nous recensons environ 1 000 messages, 133 sujets et 500 utilisateurs. Ces chiffres sont très satisfaisants et encourageants.

Le Forum est dynamique et modéré quotidiennement. Nous nous assurons, par exemple que les interventions figurent au bon endroit. Nous tenons également compte des demandes d'évolution des utilisateurs. Par ailleurs, nous venons d'ouvrir un concours pour le premier anniversaire du Forum : « Le Forum a un an, proposez un slogan ! ». Plusieurs personnes nous ont déjà adressé des propositions.

L'une des fonctions essentielles de ce Forum est aussi l'auto-support. En effet, il importe que les internautes se soutiennent entre eux, en racontant leur propre expérience. En outre, des liens peuvent être créés avec le site de chaque association qui le souhaite. C'est par exemple d'ores et déjà le cas avec l'association des

tumeurs neuroendocrines. Le Forum ne remplace pas les sites ou les forums des associations. Au contraire, il s'agit d'un nouveau moyen d'être ensemble et de créer du lien.

Je précise également que nous n'avons jamais reçu de commentaires vulgaires ou de publicités. En un an, seules trois situations ont nécessité une intervention du modérateur.

II. Facebook et Twitter

Nous sommes également présents sur ces réseaux sociaux, qui sont autant d'outils de contact et de lien. Ils permettent notamment de relayer nos actualités. Aujourd'hui ces outils sont indispensables.

La nomenclature et le codage ORPHA dans le PMSI

PR ODILE KREMP, ORPHANET



Le Plan national maladies rares 2 prévoit l'intégration de la nomenclature Orphanet dans les bases françaises existantes pour améliorer la connaissance du parcours des malades. Il précise qu'en attendant la CIM 11, il conviendrait d'utiliser un fichier complémentaire du PMSI pour renseigner le diagnostic

dès qu'un malade atteint de maladie rare entre dans le système de soins. Dans un premier temps, le champ exploré concerne les prises en charge en hospitalisation de court séjour (en médecine, chirurgie, obstétrique) dans des établissements comportant des centres de référence et de compétences.

I. La Classification internationale des maladies

La Classification internationale des maladies (CIM) a été créée au 19^{ème} siècle. Elle compile les informations sanitaires relatives aux maladies, aux problèmes de santé, aux causes externes de maladies et aux traumatismes. Le but initial était épidémiologique : il s'agissait de classer les maladies à des fins de santé publique, comme les grandes épidémies de tuberculose ou de choléra. Puis la CIM s'est progressivement imposée comme la norme internationale de classification pour la morbidité et la mortalité de quasiment toutes les maladies.

Lors de sa dernière révision, en 1990, la CIM 10 est devenue la classification diagnostique internationale unique pour tout ce qui concerne l'épidémiologie générale et de nombreux problèmes de prise en charge sanitaire. Elle est utilisée pour :

- analyser la situation sanitaire générale des groupes de population ;
- surveiller l'incidence et la prévalence des maladies et d'autres problèmes de santé ;

- aider à la prise de décision ;
- établir des systèmes de remboursement.

Cela étant, tous les pays n'utilisent pas encore la CIM 10. Les Etats-Unis, par exemple, recourent encore à la CIM 9, tandis que d'autres pays se servent de la CIM 8. En effet, il est extrêmement compliqué de passer d'une classification à l'autre.

Au fil du temps, le nombre de maladies classées dans la CIM a augmenté. En 1853, la première version en comptait 139. Pour sa part, la CIM 10 en répertorie environ 14 500. Pour autant, les maladies rares n'y ont pas encore toute leur place : seules 262 maladies rares et 259 groupes de maladies ont un code spécifique, sur un nombre total de maladies rares estimé entre 6 000 et 8 000.

Des travaux sont en cours à l'OMS depuis 2007 en vue de l'élaboration de la 11ème version de la CIM. Divers groupes consultatifs thématiques avec des personnalités internationales ont été constitués. Leur rôle est de planifier et coordonner les questions spécifiques pendant le processus de révision. Dans ce cadre, Ségolène Aymé a été chargée de coordonner les travaux sur les maladies rares, dans l'objectif d'en inclure le plus grand nombre dans la CIM 11. C'est particulièrement compliqué dans la mesure où la CIM repose sur une classification thématique (les maladies cardiaques, les maladies infectieuses, les maladies respiratoires, etc.), alors même que les maladies rares relèvent souvent de toutes ces catégories à la fois.

II. Code Orpha

Le code Orpha est le code unique et spécifique attribué par Orphanet à chaque maladie rare, en lien avec les classifications par spécialités médicales. Il permet de lier chaque maladie aux maladies mères et aux maladies filles, et figure sur la carte d'identité de la maladie.

III. Le PMSI et le DIM

1. Le Programme de médicalisation des systèmes d'information (PMSI)

Le PMSI a été créé pour permettre une analyse médico-économique de l'activité hospitalière. Les hôpitaux étaient déjà en mesure de connaître le nombre d'entrées, la durée moyenne de séjour ou le taux d'occupation des lits. Mais ils avaient également besoin de savoir si certaines maladies coûtaient plus cher que d'autres. Aussi a-t-il été demandé à tous les services hospitaliers de produire des résumés standardisés de sortie, en s'appuyant sur des groupes homogènes de malades.

Le PMSI est d'ores et déjà mis en œuvre dans les hôpitaux de court séjour en médecine, chirurgie et obstétrique. Des travaux sont actuellement en cours pour l'étendre à toute l'activité ambulatoire, aux soins de suite ou réadaptation et à la psychiatrie. Pour leur part, les consultations ne sont toujours pas codées dans l'activité des hôpitaux.

Dans l'attente de la CIM 11, la DGOS (Direction générale de l'offre de soins) a donné l'instruction de coder les

malades atteints de maladie rare et hospitalisés dans les centres de référence et de compétence, en ajoutant le code Orpha aux fiches du PMSI. Toutefois, ce dispositif n'est pas facile à mettre en œuvre par les médecins des centres de référence ou de compétences. D'une part, tous les malades ne sont pas hospitalisés. D'autre part, ils peuvent aussi être hospitalisés dans d'autres services de l'hôpital, ou bien le diagnostic les concernant n'est pas toujours complet. En outre, les médecins des DIM considèrent qu'ils ne sont pas suffisamment informés ou qu'ils disposent d'informations contradictoires. Sans compter que l'utilisation l'Orphacode entraîne une surcharge de travail. Enfin, les codes Orpha évoluent au fil des découvertes de nouvelles maladies, ce qui complexifie encore la tâche. Par exemple, une maladie mère éclate parfois en deux maladies filles. Une réunion s'est donc tenue cet été au Ministère avec les DIM, Orphanet, la BNDMR (Banque nationale des données maladies rares) et l'Atih (Agence technique de l'information sur l'hospitalisation), en vue de simplifier la procédure et d'établir de nouvelles instructions.

En parallèle, Orphanet a établi pour le compte de l'Atih un fichier de correspondances entre les codes Orpha et les codes CIM 10 pour les maladies spécifiques.

2. Le Département d'information médicale (DIM)

Ce département est chargé, au sein de chaque établissement de santé, de développer et d'animer le système d'information hospitalier. Le médecin responsable du DIM vérifie les codages de tous les services hospitaliers ou, le cas échéant, apporte son aide au codage. Une fois qu'il les a validés, il les transmet les informations aux autorités de tutelle. Il réalise également une analyse mensuelle de l'activité de son hôpital. Enfin, il effectue également un retour sur le budget des services.

3. Le codage des maladies rares dans le PMSI

Dans l'attente de la CIM 11, la DGOS (Direction générale de l'offre de soins) a donné l'instruction de coder les malades atteints de maladie rare et hospitalisés dans les centres de référence et de compétence, en ajoutant le code Orpha aux fiches du PMSI. A cette occasion, pour aider les médecins à coder, Orphanet a mis en ligne un nouveau cahier avec la liste des maladies rares, leurs synonymes et leur code Orpha, données qui sont également téléchargeables en format xml sur son site www.orphadata.org. Toutefois, ce dispositif n'est pas facile à mettre en œuvre par les médecins des centres de référence ou de compétences. D'une part, tous les malades ne sont pas hospitalisés. D'autre part, ils peuvent aussi être hospitalisés dans d'autres services de l'hôpital, ou bien le diagnostic les concernant n'est pas toujours complet. En outre, les médecins des DIM considèrent qu'ils ne sont pas suffisamment informés ou qu'ils disposent d'informations contradictoires. Sans compter que l'utilisation l'Orphacode entraîne une surcharge de travail. Enfin, les codes Orpha évoluent au fil des découvertes de nouvelles maladies, ce qui complexifie encore la tâche. Par exemple, une maladie mère éclate parfois en deux maladies filles. Une réunion s'est

donc tenue cet été au Ministère avec les DIM, Orphanet, la BNDMR (Banque nationale des données maladies rares) et l'Atih (Agence technique de l'information sur l'hospitalisation), en vue de simplifier la procédure et d'établir de nouvelles instructions.

En parallèle, Orphanet a établi pour le compte de l'Atih un fichier de correspondances entre les codes Orpha et les codes CIM 10 pour les maladies spécifiques.

Ces outils sont conçus pour l'activité médico-économique de l'hôpital, pas pour l'épidémiologie ou l'histoire des maladies. Néanmoins, ils intéressent fortement les épidémiologistes dans la mesure où ils informent sur l'identité du patient, son numéro de séjour, son entrée à l'hôpital, sa sortie, le service dans lequel il a été hospitalisé, les diagnostics principaux, les diagnostics reliés et les diagnostics associés – autant de données codées selon la CIM. Entre 2007 et 2011, le nombre de patients atteints de maladies rares hospitalisés enregistrés dans le PMSI est passé de 800 000 à 900 000. Cependant près de 60 % des malades ne sont pas hospitalisés en CHU, et cette proportion est stable, mais le nombre de malades qui consulte en CHU augmente lentement mais sûrement. Cette progression s'explique par le fait que les centres de référence et de compétence sont majoritairement implantés dans des CHU. Les patients atteints de maladie rare se rendent donc de plus en plus en consultation au CHU, même si certains n'y sont jamais hospitalisés. L'analyse de ces données doit encore être affinée.

IV. En conclusion

Les patients atteints de maladie rare ne se trouvent pas uniquement dans les centres de référence et de compétences. Il n'est pas simple de les repérer dans le système de soins. Qui plus est, les différents acteurs n'ont pas les mêmes besoins. Certains veulent mesurer l'activité, tandis que d'autres cherchent à connaître l'histoire naturelle de la maladie ou d'autres encore à faire de l'épidémiologie. Il est donc indispensable de faire converger les outils et de les rendre interopérables.

L'un des grands enjeux, par ailleurs, est l'implémentation de BNDMR.

La Banque nationale de données maladies rares : où en est-on ?

RÉMY CHOQUET, BNDMR



Des réflexions sont en cours pour faire évoluer ce système d'information qu'est la BNDMR en impliquant les patients dans le recueil de l'information. Pour le moment, il est alimenté par les professionnels de santé dans les centres de référence et de compétences.

I. Une BNDMR pour l'épidémiologie des maladies rares

La BNDMR a été élaborée à partir de l'état des lieux des besoins des centres de référence et de compétences. L'objectif était de fédérer la collecte des données au niveau national.

Même si les données contenues dans le dossier patient ne sont pas toujours adaptées à un recueil épidémiologique ou à la mise en place de cohortes ou d'essais thérapeutiques, il est primordial d'avoir accès à la totalité des informations disponibles. Le principal enjeu est donc celui de l'interopérabilité des données et des systèmes, qui évite notamment aux professionnels de santé d'avoir à saisir plusieurs fois une même information.

La BNDMR s'articule autour de trois dispositifs :

- la base maladies rares BaMaRa, destinée aux centres de référence pour qu'ils gèrent leurs données ;
- le dossier patient, intégré dans le Plan hôpital numérique ;
- le projet RaDiCo (fédération de cohortes de patients atteints de maladie rare), qui devrait permettre aux filières de mettre en œuvre un certain nombre de recueils de données pour la recherche.

L'objectif est de mettre en place un système intégré pour faciliter le recueil et la gestion de l'ensemble de ces données.

Aujourd'hui, le réseau de soin des professionnels maladies rares est constitué comme suit :

- 131 centres de référence multi-sites ;
- 504 centres de compétences ;
- 24 filières ;
- 30 % de bases de données locales, dont deux-tiers sont développées en interne ;
- 55 % de bases de données nationales, dont 80 % sont développées par des universitaires ;
- 27 % de bases de données internationales, dont 50 % sont privées ;
- 45 % au moins utilisent Orphanet.

La mise en œuvre de 500 connecteurs au moins est nécessaire pour relier ces différentes sources – ce que nos moyens ne permettent pas. C'est la raison pour laquelle il a été décidé d'élaborer un set national minimal de données maladies rares. Ce type de stratégie existe déjà aux Etats-Unis et commence à se développer dans plusieurs pays européens.

II. Fédérer au niveau national la collecte de données : une stratégie partagée

Le set national minimal de données maladies rares a été validé par la DGOS au mois de juillet dernier.

Il s'agissait d'établir un jeu de données commun à toutes les maladies rares et à tous les centres de référence, permettant de décrire la demande et l'offre de soins

maladies rares et d'étudier l'adéquation entre cette offre et cette demande. L'objectif étant d'améliorer la prise en charge des patients, de s'assurer que le réseau de soins est bien proportionné par rapport à l'activité et d'identifier les patients qui sont éligibles pour des cohortes ou des essais thérapeutiques ou cliniques. Ce long processus s'est appuyé sur les professionnels de santé des 131 centres de référence, ainsi que sur un groupe de travail ministériel.

Le set minimal de données maladies rares est composé d'informations sur :

- l'identification du patient ;
- son contexte de vie ;
- l'histoire de la maladie ;
- le diagnostic (quand il existe) ;
- le consentement vis-à-vis de la recherche ;
- les bio-spécimens ;
- l'activité de soins ;
- le traitement ;
- des informations ante et néonatales.

Ces différents items sont alignés sur des standards de codage internationaux utilisés en eSanté afin de faciliter l'échange de données national et international. Des discussions sont d'ailleurs actuellement en cours avec le Japon, les Etats-Unis et l'Europe pour fédérer un set minimal de données maladies rares international.

III. Le projet BNDMR

Nos grands axes de travail sont :

- la sécurité et la gestion des droits d'accès ;
- les thésaurus ;
- les connecteurs ;
- l'encadrement juridique et éthique de la collecte d'informations ;
- l'outil de navigation pour l'aide au codage de l'information pour les professionnels.

Le format d'échange commun au niveau national a été validé en 2013. L'élaboration de la politique de recueil des données est actuellement en cours, de même que l'identification des moyens à mettre en œuvre. Le comité de pilotage s'est réuni pour la première fois la semaine dernière. Nous visons un déploiement de l'outil informatique en 2014.

Par ailleurs, plusieurs pistes d'évolution sont envisagées à l'horizon de 2015, comme la collecte d'informations environnementales et sociétales auprès des patients, l'interconnexion avec les laboratoires de diagnostic labellisés, ou encore le développement de sets de données spécifiques aux filières maladies rares.

IV. L'expérience CEMARA

La base de données universitaire du réseau CEMARA (réseau des centres maladies rares), créée en 2007, a mis

en place un prototype de set minimal de données. Elle recense aujourd'hui 220 000 patients et 61 centres de référence. Un peu plus de 300 sites ou unités de soins saisissent manuellement des données. Au total, 4 000 maladies rares distinctes sont codées dans CEMARA, dont 45 % sont liées à des anomalies du développement.

En moyenne, 10 000 nouveaux patients entrent dans le système par trimestre. 50 % des diagnostics maladies rares de la base sont confirmés et 50 % sont inconnus. Il reste donc beaucoup à faire ! Le délai au diagnostic se situe majoritairement dans l'année, mais le fait que de nombreuses maladies soient des anomalies du développement introduit souvent un biais. Au final, le nombre de délais au diagnostic de plus de trois ans n'est pas négligeable.

Par ailleurs, l'analyse de la distance entre le domicile des patients et le site de prise en charge dans le réseau CEMARA montre que la moyenne est de 70 kilomètres pour Paris. En province, le maillage est plus dense, en particulier en Rhône-Alpes et dans les grandes métropoles.

V. En conclusion

Saisir des données prend du temps. L'enjeu est donc de réduire cette tâche pour les professionnels de santé. L'une des solutions consisterait à faire appel aux patients, qui pourraient nous aider à récolter certaines informations et à les implémenter dans la BNDMR.

Par ailleurs, la qualité et la fiabilité des données récoltées sont primordiales pour réaliser des analyses épidémiologiques permettant de faire avancer les connaissances et éventuellement la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Aussi souhaitons-nous construire un système interopérable avec d'autres bases de données dans le monde.

Enfin, toute base de données doit répondre à des impératifs de confidentialité, d'interopérabilité et de sécurité. Le respect de ces impératifs explique en grande partie le retard pris dans l'avancée du projet BNDMR. Dans ce contexte, la mutualisation des moyens, des énergies et des compétences de la BaMaRa, de la BNDMR et de la fédération RaDiCo autour de la Fondation maladies rares apparaît à la fois logique et pertinente.

Registres et cohortes : le rôle des malades

Modératrice : Pr Odile Kremp, Orphanet

Registres de maladies rares : actualités

PR ODILE KREMP, ORPHANET

I. Eléments de définition et difficultés d'application aux maladies rares

L'Organisation mondiale de la santé (OMS) définit un registre comme « un fichier de documents contenant des renseignements uniformes sur les personnes individuelles, collectés de manière systématique et complète, afin de servir un objectif prédéterminé scientifique, clinique ou politique.

Pour sa part, le Comité national des registres de l'Institut national de veille sanitaire (INVS) indique qu'un registre est « un recueil continu et exhaustif de données nominatives intéressant un ou plusieurs événements de santé dans une population géographiquement définie, à des fins de recherche et de santé publique, par une équipe ayant les compétences appropriées ». Cette définition est particulièrement pertinente et utile pour les registres cancers ou de maladies fréquentes. Pour les maladies rares, la situation est plus complexe. En effet, il est souvent difficile de déterminer la zone géographique, d'assurer un recueil continu exhaustif ou encore de croiser les sources d'information.

Aussi un comité dédié aux registres des maladies rares a-t-il été créé en 2006, dans le cadre du premier Plan national maladies rares. Toutefois, force est de constater que ce comité n'a qualifié que 11 registres maladies rares depuis sa mise en place. D'une part parce qu'il est difficile d'appliquer les définitions requises pour la création d'un registre à certaines maladies rares. D'autre part en raison de la difficulté à trouver des financements pour de nouveaux registres.

Le Comité national des registres et le Comité national des registres maladies rares ont finalement été supprimés en 2013, suite à une décision du Comité interministériel pour la modernisation de l'action publique. Au total, ce sont 12 comités qui ont été supprimés.

Lors de sa dernière réunion, en novembre 2012, le Comité national des registres maladies rares avait observé qu'au-delà des registres, il convenait aussi de s'intéresser aux cohortes et aux autres banques de données existantes. Une réflexion transversale est actuellement en cours, conduite par le ministère de la Santé et l'INVS, pour créer un nouveau dispositif.

II. Projet de plateforme européenne de registres de maladies rares

Il existe 588 registres de maladies en Europe. Face à leur manque d'homogénéité, certains étant régionaux,

nationaux ou internationaux, sur une maladie ou plusieurs maladies, la Commission européenne vient de lancer une étude pilote de deux ans pour la mise en place d'une plateforme européenne de registres de maladies rares, en développant les outils communs aux différents registres pour favoriser leur interopérabilité. En outre, le Comité européen d'experts sur les maladies rares a publié avant l'été des recommandations sur le recueil et la collecte des informations sur les maladies rares.

La plateforme européenne de registres de maladies rares serait hébergée dans le centre de recherches commun de l'Union européenne à Ispra, en Italie. Elle inclurait les registres des cancers et ceux des maladies rares. Elle constituerait une interface entre les registres nationaux et régionaux, les réseaux européens de référence et les registres de recherche. Ces registres seraient alimentés par les malades, les soignants, les centres d'expertise ou encore à partir du dossier patient électronique, avec des données communes, des données spécifiques à chaque maladie, mais aussi des données sur la qualité de vie ou sur le handicap, ainsi que des données économiques. Toutes ces données seraient anonymisées. La plateforme s'appuierait sur des instances d'organisation et de surveillance.

Par ailleurs, face à l'émergence de méthodes et d'outils innovants, un colloque a été organisé en mai 2013 intitulé « E-tools and social networks for epidemiology ». L'objectif est de favoriser leur utilisation pour recruter et impliquer un maximum de volontaires dans une cohorte, assurer leur adhésion via les réseaux sociaux et collecter des données de façon ludique et non contraignante. Etant entendu que les données sur une maladie sont davantage connues par les malades eux-mêmes que par les médecins.

Les registres alimentés par des patients : l'exemple des leucodystrophies

PR ODILE BOESPFLUG-TANGUY, CENTRE DE RÉFÉRENCE DES LEUCODYSTROPHIES - HÔPITAL ROBERT DEBRÉ, PARIS



Les leucodystrophies sont des maladies dégénératives très hétérogènes, qu'il s'agisse de l'âge de début, de la présentation clinique ou de la sévérité. En France, l'incidence est de 1/10 000. La plupart des traitements sont symptomatiques, et de nombreux essais cliniques sont encore en cours.

Les étiologies sont très diverses. Aujourd'hui, 40 % des leucodystrophies sont sans cause identifiée. Ces maladies sont diagnostiquées par IRM. Les causes sont très diverses, et il est parfois très difficile de savoir si l'origine de la maladie génétique – donc s'il s'agit véritablement d'une leucodystrophie. D'où la complexité à établir des registres et même à entrer des données dans la BNDMR (Banque nationale de données des maladies rares).

Le soutien de la Fondation pour la recherche médicale puis de l'Inserm a permis de créer le réseau LeukoFrance (dont chaque membre fait office de centre de compétences) ainsi que deux centres de référence implantés à Bicêtre et à Robert Debré, qui dispensent notamment 1 000 avis à distance par an. Il existe également un réseau européen dédié à la prise en charge thérapeutique, Leukotreat, ainsi qu'une banque de prélèvements biologiques. L'enjeu étant de créer des liens étroits entre la prise en charge quotidienne des patients, la clinique et la recherche fondamentale.

Notre système d'information doit tenir compte de la grande diversité des intervenants, des données, mais aussi des « cultures ». Même si le système médical reste encore largement réticent à l'intervention des malades, force est de constater que la culture de ces derniers est loin d'être la moins développée concernant l'inscription de données dans le système d'information. Par ailleurs, le système d'information doit garantir la confidentialité, la sécurisation et la traçabilité des données. Il doit également permettre l'entrée de données multiples et en faciliter la requête.

Afin de connaître au mieux l'histoire de la maladie, nous avons conduit une enquête préliminaire il y a plus de 10 ans, en envoyant un questionnaire identique aux médecins traitants, aux médecins référents des CHU et aux patients. Les données fournies dans ce cadre par les médecins n'ont représenté que 20 % des informations utiles pour connaître l'histoire naturelle de la maladie. Aussi avons-nous considéré que le patient devait être placé au cœur du système d'information. Qui plus est, dans le domaine des maladies rares, les données générées par le soin sont extrêmement utiles y compris pour la recherche. De ce fait, la dichotomie historique entre le soin et la recherche n'a plus lieu d'être. C'est la raison pour laquelle notre système d'information repose sur des « dossiers de données patients partagées » (D2P2).

Nous avons commencé à construire notre système d'information dans le cadre d'un projet Feder (Fonds européen de développement régional) de la région Auvergne, intitulé LifeGrid. Nous avons interfacé tous les dispositifs existants : une base de données cliniques, une base de données de ressources biologiques, une base de données génétiques et les données relatives aux essais thérapeutiques. Quand un médecin entre les données de son patient, un numéro d'anonymat est automatiquement

généralisé, sans risque de doublon. Chaque dossier patient est constitué en « ateliers », qui correspondent aux données entrées par chaque professionnel de santé (généticien, neuro-radiologue, kinésithérapeute, etc.) – les signes et les symptômes étant, dans la mesure du possible, décrits à partir des thésaurus internationaux. Le système propose aussi des outils d'évaluation, ainsi qu'un dossier imagerie.

Tous les dossiers patients sont reliés au centre de ressources biologiques (système anonymisé), qui est devenu un véritable catalogue pour la communauté scientifique. Le patient y a lui aussi accès. Les données moléculaires y figurent aussi, toujours de façon anonyme.

Une interface supplémentaire a également été créée, sous la forme de questionnaires spécifiques destinés aux patients. L'objectif est de disposer de données sur leur lieu de vie, leur activité professionnelle, leurs enfants, leur développement psychomoteur, etc. Les réponses remplissent automatiquement le dossier médical patient, les termes utilisés sont ceux des patients : « mou », par exemple, quand un médecin emploierait le terme « hypotonie ». Une fois que les données sont validées, elles peuvent être utilisées pour la recherche.

Nous souhaitons également travailler en lien direct avec les centres qui prennent en charge les enfants handicapés qui ont des leucodystrophies, qui pourraient à leur tour saisir des informations – notamment des données d'évaluation du handicap.

En outre, nous avons commencé à relayer des enquêtes en ligne. La première d'entre elles a constitué à demander aux patients s'ils acceptaient d'être acteurs de la recherche, à l'échelle européenne. Pour sa part, l'enquête « Army of women » s'adresse à toutes les femmes atteintes d'un cancer, volontaires pour raconter leur histoire et participer à des essais thérapeutiques.

Enfin, nous envisageons de créer une interface du dossier médical patient sur tablette, afin que tous les médecins puissent rapidement remplir les fichiers, sans connexion Internet. Nous avons déjà récemment mis en place des essais cliniques en ligne.

Je suis convaincue que les patients sont des acteurs majeurs de la maladie et de la recherche, ce qui n'était pas possible auparavant mais qui l'est devenu grâce aux nouvelles technologies et à la sécurisation des données – même si ces dispositifs sont souvent complexes et coûteux.

Études observationnelles utilisant le contact direct des patients

SANDRA WIEDERKEHR, MAPI

Mapi fournit des services aux laboratoires pharmaceutiques et biotechnologiques, qui ne sont pas autorisés, du moins en France, à contacter directement les patients et à conserver des données nominatives.

Il existe encore de nombreuses idées reçues concernant le contact direct des patients.

- « *Seul un médecin peut fournir des données précises et fiables* » : c'est faux ! Comme cela a été démontré tout au long de la matinée, les patients constituent une source fiable d'informations, notamment sur les notions de qualité de vie ou d'observance du traitement.
- « *Les patients sont réticents à être contactés par un tiers pour une étude* » : c'est également faux. Bien souvent, les patients sont ravis de participer à une étude, sous réserve que la confidentialité des données soit garantie.
- « *Les médecins sont réticents à ce qu'un tiers contacte leurs patients dans le cadre d'une étude* » : c'est faux, sous réserve que les objectifs de la démarche lui aient été clairement présentés.
- « *Les autorités de santé et les comités d'éthique risquent de rejeter un protocole d'étude prévoyant du contact direct patient* » : c'est encore faux, sous réserve que les modalités de fonctionnement et les garanties soient bien présentées.

Un contact direct patient est établi avec un patient ou un de ses proches. Il est multimédia, afin de s'adapter au mode de communication privilégié par la personne contactée : téléphone, courrier, e-mail, SMS, questionnaire Internet, etc. Enfin, il a lieu dans la langue maternelle du patient. Par ailleurs, ce contact doit être réalisé par une structure indépendante à la fois du laboratoire qui conduit l'étude et de l'équipe médicale qui suit le patient.

L'objectif est de recueillir des données de santé directement auprès du patient, de fournir des informations au patient sans interférer dans sa relation avec le médecin ou encore d'assister les patients dans leur participation à une étude. Concernant Mapi, ces contacts interviennent principalement dans le cadre d'études cliniques et observationnelles, ou d'élaboration de registres.

Les données collectées portent sur la qualité de vie, les habitudes de vie, les données perceptuelles (douleur, fatigue), l'utilisation d'un médicament, l'acceptation, l'adhérence et la persistance au traitement, les effets secondaires (donc la sécurité des produits) ou encore la consommation de services de soins.

L'unité de contact direct patients de Mapi, ProClinica, intervient depuis les essais cliniques jusqu'à la commercialisation du produit. Elle propose plusieurs services, dont les deux principaux sont « Rappelez-moi de » qui permet de rappeler au patient qu'il doit compléter son questionnaire par exemple, et « De vous à moi » qui permet de contacter le patient pour lui administrer le questionnaire prévu dans un protocole d'étude. Au moment de la visite d'inclusion, si le patient est d'accord, le médecin lui propose de compléter un formulaire de contact. Les informations sont alors transmises par le médecin investigateur à ProClinica et saisies dans une base de données de contact patients, en vue de programmer les actions définies dans le protocole de l'étude. Toutes les données de santé recueillies ensuite

sont rapportées dans des rapports de suivi anonymes, avec l'utilisation d'un code patient.

Le formulaire de contact précise les droits et engagements du patient. Le patient a ainsi un droit d'accès, de modification et de retrait de ses coordonnées personnelles, qui ne seront communiquées à aucun tiers et resteront exclusivement utilisées dans le cadre de l'étude, à la fin de laquelle elles seront détruites. Il peut interrompre à tout moment sa participation à l'étude. Mapi garantit également qu'aucune promotion de produits de santé ne sera effectuée dans le cadre de l'étude, mais aussi que la relation patient/médecin et le secret professionnel seront strictement respectés. Un accord de confidentialité est signé par chaque interviewer de ProClinica. Tous les services et toutes les procédures Mapi sont conformes à la directive européenne de 1995 sur la gestion, l'utilisation et le transfert des données personnelles. Une déclaration permanente auprès de la Cnil couvre la gestion des données administratives nominatives. Enfin, la collecte de données médicales fait l'objet d'une soumission systématique aux autorités compétentes des pays concernés.

ProClinica existe depuis une douzaine d'années. Elle a recueilli des données recueillies dans le cadre d'une quarantaine de projets, dont certains dans le domaine des maladies rares. Dans 96,3 % des cas, les patients ont accepté d'être contactés par Proclinica. Lorsque le contact est fait par téléphone, les patients parviennent à être joints dans 88,4 % des cas (92 % via le service « De vous à moi »). Pour le service « De vous à moi » (questionnaires envoyés par courrier ou par e-mail), le taux de retour est de 78 %. Ces taux sont très élevés pour des études observationnelles. Par ailleurs, 94,5 % des patients restent dans l'étude jusqu'à son terme, quelle que soit sa durée.

Dans le domaine des maladies rares, par exemple, Mapi est intervenu dans le cadre d'une étude observationnelle afin d'évaluer la qualité de vie des patients atteints de phénylcétonurie. Des patients âgés de 9 ans et plus ont été recrutés dans plusieurs pays, dont la France, via des médecins et des centres experts. ProClinica a adressé un questionnaire aux patients (ou à leurs parents, lorsque les patients étaient mineurs), puis contacté par téléphone ceux qui ont retourné leur questionnaire. Au total, le recrutement a été plus élevé que prévu et 92 % des patients ont pu être joints. Le taux de retour des questionnaires est supérieur à 85 %. La quasi totalité de l'échantillon est restée dans l'étude jusqu'à son terme.

Une autre étude est actuellement en cours, par exemple, commandée par les autorités européennes dans le cadre d'un plan de gestion des risques, pour évaluer la sécurité à long terme d'un nouveau traitement contre le paludisme. Pour citer cet autre exemple, ProClinica intervient également dans le cadre d'une étude internationale sur l'arthrite idiopathique juvénile.

Plusieurs autres projets sont en cours, ce qui témoigne de l'intérêt croissant pour ce type de démarche. Et pour cause,

les avantages du contact direct patients sont nombreux : prise en compte directe de la perspective du patient, facilitation de la collecte d'informations dans le respect du milieu de vie du patient, diminution de la charge de travail du médecin investigateur, mais aussi amélioration des taux de réponse et de la qualité des données collectées – donc de la robustesse des résultats obtenus.

DE LA SALLE

Mapi est une société américaine de droit privé qui collecte des données sur les maladies pour les revendre à des laboratoires pharmaceutiques. Son président-directeur général dirige également un consortium de laboratoires pharmaceutiques. N'y a-t-il pas là une collision d'intérêts ?

SANDRA WIEDERKEHR

Mapi est une société lyonnaise qui a racheté un prestataire de services américain et qui est aujourd'hui dirigée par un Américain. Quoi qu'il en soit, son département de contact direct des patients, ProClinica, est parfaitement indépendant. Par ailleurs, ainsi que je l'ai précisé, tout est mis en œuvre pour garantir la confidentialité et empêcher tout recoupement des données administratives nominatives et des données de santé des patients (ex : déclaration permanente à la Cnil, procédures en accord avec la directive). Notre préoccupation majeure est d'éviter toute brèche de confidentialité et nous sommes très surveillés en ce sens.

DE LA SALLE

Les données des patients français ne doivent pas être transférées aux Etats-Unis sous peine d'enfreindre les principes Cnil.

SANDRA WIEDERKEHR

Nous sommes responsables du traitement des données que nous collectons, et nous les hébergeons en principe en France. Et en effet, nous ne pouvons pas transférer des données de patients français aux Etats-Unis, sauf sous certaines conditions. En cas de transfert de données en dehors de l'Union européenne, nous devons nous assurer que le pays destinataire offre le même degré de protection. En l'occurrence, notre filiale américaine est certifiée Safe Harbor, et de part cette certification officielle, nous avons l'assurance qu'elle offre le même degré de protection que celui que nous offrons dans l'Union Européenne.

DE LA SALLE

Pouvez-vous faire part des données que vous collectez à des registres publics, ou les revendez-vous ?

SANDRA WIEDERKEHR

Nous ne revendons pas les données de santé que nous collectons : elles appartiennent commanditaire de l'une

étude. Quant aux données nominatives, elles sont détruites à l'issue de l'étude. Nous ne sommes pas autorisés à constituer des bases de données nominatives de patients.

Table ronde



DR ALEXANDRA HENRION CAUDE, GÉNÉTICIENNE À L'HÔPITAL NECKER – ENFANTS MALADES

Ainsi que cela a été montré ce matin, la dichotomie soins/recherche n'a plus lieu d'être compte tenu de l'accès des patients à Internet : à propos des patients qui l'utilisent, Google connaît leur état clinique, leur parcours médical etc. L'anonymisation est une préoccupation louable mais principalement européenne, qui est en outre quasiment dépassée dès lors que nos données sont récupérées et stockées par les différents acteurs du Web. Cela pose la question de la démocratisation des données, des connaissances mais aussi de la recherche. Aux Etats-Unis, les associations de patients ont compris leur rôle moteur qui s'apparente à un « cycle de 3P » : le public, qui constituent les patients, qui entraîne le public, qui assure le financement, qui entraîne le public, qui sont les chercheurs. Avec les nouvelles technologies, une association sans formation génétique ou médicale peut tout à fait décider de conduire une étude et d'en publier les données dans la presse scientifique.

ANNE-SOPHIE LAPOINTE, VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES

Cet exemple illustre bien la notion d'*empowerment*. Il me semble qu'en France, les associations ne mesurent pas suffisamment le pouvoir qu'elles peuvent avoir. Nous ne sommes pas de simples financeurs de registres. Notre rôle ne se réduit pas non plus au seul financement et au recrutement pour les essais cliniques. Nous avons la capacité de travailler main dans la main avec les médecins, les cliniciens et les chercheurs. Nous avons aussi un rôle à jouer en amont des recherches pour informer et accompagner les cliniciens, afin qu'ils adoptent un langage clair et adapté et que le consentement des participants soit véritablement éclairé. Il faut le faire savoir !

PR ODILE KREMP, ORPHANET

Que prévoit la BNDMR en matière de consentement ?

RÉMY CHOQUET, BNDMR

Même si le niveau de protection est élevé en France, force est de constater que les pays nordiques sont en avance par

rapport à nous sur ce sujet. L'accent doit être mis sur la notion de confiance : les données ne sont pas volées aux patients et/ou aux professionnels.

Par ailleurs, un nouveau concept semble intéressant : celui de « non opposition ». Il permet de s'assurer, via le professionnel, que le patient ne s'oppose pas à être contacté pour la mise en place d'une étude clinique. Nous l'utiliserons pour la partie « lien soins/recherche » de la BNDMR. En revanche, pour la partie « collection de données au plus près du professionnel », nous nous placerons dans un cadre de soins stricto sensu, tel qu'encadré par la Cnil.

FRANÇOISE TISSOT, ASSOCIATION CONTRE LES MALADIES MITOCHONDRIALES

Les maladies mitochondriales sont multi-systémiques, multi-organiques et pluri-sensorielles. Elles couvrent donc un champ très large. L'élaboration de registres et de bases de données est particulièrement difficile, ne serait-ce parce qu'elle nécessite un tri important des informations, qui ne peuvent pas être reprises de façon exhaustive.

Je pense notamment aux informations relatives au diagnostic, qui peut être biochimique, cancérologique, anatomopathologique ou encore moléculaire. Si le diagnostic n'entre pas dans le champ moléculaire, il n'est pas entré dans la base de données et le patient n'est pas considéré comme souffrant d'une maladie mitochondriale. Cette situation se retrouve dans de nombreuses autres pathologies – rares ou non. Il arrive aussi que certains syndromes évoluent une fois qu'ils ont été classés, d'autant qu'un même patient peut en présenter plusieurs. Au final, les premiers registres qui servent véritablement sont ceux issus des patients. Ces derniers ont donc toute légitimité pour s'exprimer et établir leurs propres registres, à croiser avec les autres registres et bases de données dans la mesure où l'informatique présente plus de limites que l'intelligence humaine. Le malade étant « expert de sa pathologie », il a beaucoup à dire. Or tous les médecins n'y sont pas encore ouverts, loin de là.

DR ALEXANDRA HENRION CAUDE

Les associations ont déjà de nombreuses files actives prêtes à participer à des études et à l'élaboration de registres. Qui plus est, ce sont les observations de patients qui permettent bien souvent de découvrir les étiologies, comme le syndrome de fatigue chronique.

ANNE-SOPHIE LAPOINTE

Il importe que nous soyons un maximum à accepter de participer aux différentes démarches de collecte de données. Pour autant, nous devons exiger un retour d'informations. C'est la moindre des politesses vis-à-vis de quelqu'un dont les données servent à la recherche. L'intérêt personnel de tous les acteurs doit converger vers le bien

commun de tous. Cela impose une réelle communication entre nous tous.

PR ODILE BOESPFLUG-TANGUY

L'attente de retour est tout à fait légitime. Aussi avons-nous mis en place une traçabilité des prélèvements, précisant où ils se trouvent et à qui ils ont été envoyés. Cela étant, les résultats sont toujours très complexes quand ils ne sont pas validés, car ils relèvent du domaine de la recherche et sont encore discutés.

Par ailleurs, les études observationnelles et les essais cliniques sont très importants pour comprendre l'histoire naturelle des maladies, en particulier les maladies rares. Nous aimerions que les données observationnelles collectées, nominatives, soient entrées dans le dossier médical du patient. A défaut, elles sont perdues. Certes, les cahiers d'observation des essais cliniques appartiennent aux laboratoires qui conduisent ces études. Néanmoins, dans certains cas, ils relèvent aussi du domaine du soin.

SANDRA WIEDERKEHR

Les notes d'information et les formulaires de consentement précisent que le médecin investigateur doit tenir informé les patients des résultats de l'étude. Il doit aussi conserver, dans le dossier du patient, toutes les informations liées à la participation de ce dernier à une étude. Pour notre part, nous avons l'obligation de détruire les données nominatives. En revanche, nous conservons les numéros d'identification et les données qui y correspondent.

J'ajoute que dans le domaine des études observationnelles, nous collectons les données qui peuvent l'être dans la pratique courante. Nous ne demandons pas d'examen supplémentaires. L'implémentation du système d'information doit être effectuée par le médecin. A cet égard, il convient de préciser que maintenir à jour une base de données est un travail très lourd.

Par ailleurs, nous avons constaté que les patients ne savent souvent pas vraiment pourquoi ils participent à une étude. Aussi avons-nous pris l'habitude de les contacter immédiatement après leur inclusion dans une étude, pour leur expliquer le contexte, ce que signifie leur implication et quelles sont les modalités de l'étude.

PR ODILE BOESPFLUG-TANGUY

Il est plus facile de maintenir à jour une base de données lorsque l'on voit régulièrement le patient. D'où l'importance des relais locaux. La culture et les mentalités évoluent progressivement, concernant le suivi des patients.

ALEXANDRA HENRION CAUDE

Je propose à ceux qui le souhaitent de me contacter pour organiser prochainement une réunion en vue de réfléchir à la façon de travailler ensemble, à une échelle trans-maladies.

Le malade acteur de la collecte de données : avantages et risques

Modérateur: Alain DONNART, Alliance Maladies Rares

ALAIN DONNART,
PRÉSIDENT DE L'ALLIANCE MALADIES RARES



Bonjour à toutes et à tous. Je remercie Odile Kremp pour ce partenariat qui lie depuis plusieurs années Orphanet et l'Alliance Maladies Rares.

Ce matin, différents outils de travail nous ont été présentés, de même que des modes de fonctionnement.

L'utilisation de ces outils requiert notamment la saisie de données et d'informations. Aussi avons-nous besoin des associations et de personnes qui soient expertes de leur maladie. Depuis sa création voilà 13 ans, l'Alliance Maladies Rares promeut d'ailleurs avec force l'idée d'un « malade expert de sa maladie ».

Essais cliniques et transparence des données et des résultats

FRANÇOIS HOUÏEZ, EURORDIS



Des changements majeurs sont en cours concernant la communication des résultats des essais cliniques, en particulier les essais en vue de l'obtention d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) pour un médicament.

I. Données globales sur le protocole

1. Etat des lieux tous essais confondus : la baisse continue du nombre de volontaires

Le registre européen des essais cliniques, Eudract-R, est maintenu par l'Agence européenne du médicament et alimenté par les autorités nationales compétentes – en l'occurrence, l'Agence nationale de sécurité du médicament (ANSM) en France. Ce registre compte 2 393 essais sur des maladies rares, dont 1 887 actuellement en cours.

Depuis plusieurs années, le nombre de volontaires résidant en Union Européenne est en constante réduction. Ainsi, en 2005, 37 % des volontaires des essais cliniques soumis à l'Agence européenne du médicament en vue de l'obtention d'une AMM résidaient dans l'Union européenne élargie à la Norvège, Islande et Lichtenstein. En 2011, ils ne sont plus que 31 % et même 19 % si l'on tient uniquement compte des 15 pays qui étaient déjà membres de l'Union européenne avant 2004.

Dans certains cas, même, les volontaires résidents de l'Union européenne sont trop peu nombreux au sein d'un essai pour qu'il soit répondu à toutes les questions.

Cette situation rend indispensable une révision d'ampleur de la législation, afin de faciliter les essais.

2. Essais en vue de l'obtention d'AMM pour les médicaments orphelins

Depuis 2010, l'Agence européenne du médicament suit de manière spécifique tous les essais de médicaments orphelins. En 2010-2011, elle a reçu 225 demandes de renouvellement ou de première autorisation de mise sur le marché, dont 42 pour des médicaments orphelins. Ces 42 demandes concernaient 54 essais cliniques, dont 13 n'ont finalement recruté aucun volontaire en Europe. Au total, ce sont donc 41 essais qui ont été conduits. Ils ont recruté 16 216 volontaires, dont 40 % dans l'Union européenne, 32 % en Amérique du nord (Canada et Etats-Unis) et 19 % en Asie-Pacifique (principalement Chine et Inde).

La Suède compte 60 patients atteints de maladie rare participant à un essai de médicament orphelin par million d'habitants. En France, ce ratio est de 15 pour 1 million. Notre pays est pourtant celui qui compte le plus grand nombre de volontaires, avec 1002 participants sur les 16 216 recrutés pour les 54 essais de médicaments orphelins. La France a d'ailleurs recruté des volontaires pour 30 essais cliniques, suivie de l'Allemagne (29 essais) et du Royaume-Uni (28 essais). Les autres pays européens les plus actifs pour recruter des volontaires sont l'Italie (23 essais) et l'Espagne (21 essais).

3. Vers la publication des résultats des essais inscrits dans le registre européen

Aux Etats-Unis, le nombre d'essais déclarés dans le registre tenu par le NIH (Institut national de santé) enregistre une augmentation très forte depuis 2005, date depuis laquelle le comité des éditeurs de journaux médicaux exige qu'un essai soit au préalable inscrit dans le registre pour que ses résultats soient publiés. Ainsi, entre 2005 et 2013, le nombre d'essais inscrits est passé de 12 000 à près de 120 000. Depuis 2008, il est également obligatoire de poster en ligne les résultats des essais une fois qu'ils sont terminés. Actuellement, les résultats de plus de 5 600 essais sur 73 000 sont consultables en ligne.

D'ici la fin de l'année, l'Agence européenne du médicament aura équipé son site afin que tous les promoteurs d'essais cliniques y publient les résultats détaillés sous un délai d'un an après la fin de l'essai. Il convient toutefois que les données seront publiées telles qu'elles auront été rentrées

par les promoteurs, sans révision par d'autres experts. Ces données devront donc être utilisées avec la plus grande prudence.

II. Données individuelles des volontaires

1. Eléments de contexte

A compter du 1er janvier 2014, conformément à une décision de l'Agence européenne du médicament, toute personne qui en formulera la demande pourra avoir accès aux données globales d'un essai, mais également aux données individuelles de chacun des volontaires qui y a participé.

Aujourd'hui, les laboratoires déposent une demande d'AMM à partir d'un dossier constitué des résultats des essais cliniques tels qu'analysés par eux-mêmes. Les experts de l'Agence européenne du médicament n'ont pas la possibilité de refaire les calculs statistiques à partir des résultats bruts et des données individuelles de l'essai. C'est la raison pour laquelle l'Agence a souhaité permettre à des organismes de recherche ou des journaux médicaux d'accéder aux données pour vérifier leur exactitude. A cet égard, elle a lancé plusieurs groupes de travail le 15 novembre 2012, afin d'engager une réflexion sur la publicité des données individuelles des essais cliniques.

Plusieurs acteurs ont été entendus : les rédacteurs et les éditeurs de journaux médicaux, les industriels, les malades ou le représentant du médiateur européen. Si tous ont différentes contraintes, tous ont fait part de leur besoin d'accéder aux données. La pierre angulaire de la défense des droits éthiques des participants aux essais cliniques est le consentement éclairé.

2. Modalités de transmission de données individuelles

Comment transmettre des données individuelles en faisant en sorte que l'individu ne puisse pas être reconnu ? L'anonymisation des données avec une clé de codage ne suffit pas en tant que telle, car il est parfois possible de retrouver la personne concernée, en procédant à des croisements de bases de données par exemple. En outre, la clé de codage est réversible.

Un autre moyen présente un grand intérêt : la dé-identification des données. Dans ce cas, le volontaire lui-même n'a pas la possibilité de se reconnaître. En effet, les données sont à la fois légèrement modifiées et incomplètes. Mais cette méthode est fastidieuse et coûteuse. Sans compter que si les données sont trop modifiées, elles peuvent perdre une partie de leur intérêt pour une analyse secondaire. Se posent aussi le problème du consentement pour une utilisation secondaire des données, et celui des analyses secondaires « farfelues », ou de l'utilisation des données pour obtenir une AMM en dehors de l'Union européenne. Enfin, se pose la question de la publication des méthodes et des résultats.

Au final, il serait bon que les tiers qui accèdent aux données fassent preuve de la même transparence, en publiant à leur tour leurs méthodes et les résultats obtenus.

Par ailleurs, l'Agence européenne du médicament respecte et ne divulgue pas de données ou d'informations commercialement confidentielles. Cela étant, elle considère que, d'une façon générale, les données d'essais cliniques ne peuvent pas être considérées comme commercialement confidentielles, au motif que les intérêts publics l'emportent sur les considérations de confidentialité commerciale. Cet avis n'est, toutefois, pas partagé par la Cour européenne de justice. Un appel est en cours. Si la décision de la Cour est confirmée, il conviendra de revenir en arrière par rapport à la politique actuelle de l'Agence européenne du médicament, qui vise à transmettre les données au plus grand nombre.

3. Quels garde-fous ?

L'Agence européenne du médicament propose plusieurs garde-fous pour protéger la confidentialité des données tout en permettant à des tiers d'y avoir légitimement accès pour des raisons de transparence. Ces propositions font l'objet d'une consultation publique ouverte jusqu'à la fin septembre 2013 sur le site de l'Agence.

Les tiers qui demanderont l'accès à des données devront répondre à plusieurs obligations :

- démontrer que l'accès aux données est dans l'intérêt de la santé publique, en phase avec l'esprit du consentement (ce qui pose la question des essais du passé, pour lesquels le consentement était muet quant à l'autorisation de partage des données avec des tiers) ;
- fournir la liste détaillée de ses objectifs lors de la demande d'accès ;
- renoncer à toute tentative d'identification des personnes, y compris par recoupement avec autres bases de données ;
- renoncer à utiliser les données pour obtenir une AMM en dehors de la juridiction de l'Union européenne ;
- ne partager les données avec personne d'autre (en cas de demande d'accès par une équipe, chaque membre doit être identifié et s'engager à respecter les règles) ;
- obtenir l'accord d'un comité d'éthique ;
- connaître les bonnes pratiques analytiques (l'EMA publiera un document à ce sujet) et s'engager à les respecter ;
- accepter que l'EMA publie l'identité des demandeurs et leurs objectifs ;
- rendre leurs résultats publics dans un délai raisonnable (un an après l'accès aux données) ;
- détruire les données une fois l'analyse terminée.

L'accès aux données individuelles des participants aux essais cliniques ne sera donc ni facile, ni immédiat –

même s'il est difficile de s'assurer que les engagements seront effectivement respectés.

La nouvelle politique de partage des données s'appliquera au 1er janvier 2014, mais évoluera nécessairement par la suite en fonction des résultats de la révision législative en cours et du résultat de l'appel de l'arrêt de la Cour européenne de justice évoqué plus haut.

DE LA SALLE

Existe-t-il des organismes de standardisation pour l'anonymisation des données ?

FRANÇOIS HOUÏEZ

Oui, il en existe beaucoup ! Mais ces procédures sont souvent incomplètes et coûteuses.

DE LA SALLE

Les AMM incluent-elles également les utilisations temporaires d'utilisation ?

FRANÇOIS HOUÏEZ

Non. La mise en œuvre de ces autorisations restent du domaine des agences nationales, pas de celui de l'Agence européenne. L'Agence Européenne peut donner une opinion sur la pertinence d'une ATU de cohorte, mais cela n'engage pas les états. A l'inverse, données cliniques recueillies au cours d'une ATU, par exemple sur les effets secondaires, peuvent alimenter le dossier de demande d'AMM.

DE LA SALLE

La réglementation sur les molécules permettant un meilleur confort de vie versus les médicaments a-t-elle évolué ?

FRANÇOIS HOUÏEZ

Un bon médicament devrait aussi conférer une meilleure qualité de vie ! Il ne devrait pas s'agir de deux domaines distincts.

DE LA SALLE

Une directive européenne actuellement en cours de discussion sur l'accès aux données ne semble pas aller dans le sens de ce que vous avez présenté.

FRANÇOIS HOUÏEZ

De nombreux changements sont à attendre, ainsi que je l'ai précisé en introduction. L'Agence européenne du médicament est bien consciente que des discussions qui se tiennent en parallèle, mais elle a décidé de faire un premier pas vers plus de transparence sans attendre les décisions européennes en matière de protection des données. Le cas échéant, elle fera évoluer la politique qu'elle entend mettre en œuvre dès le 1er janvier 2014.

STÉPHANIE PARET, BIEN VIVRE AVEC LE QT LONG

Pour les associations, il est quasiment impossible de constituer des bases de données. Le moindre recueil de données, ne serait-ce que pour organiser un week-end par exemple, doit faire l'objet d'une autorisation de la Cnil. Il me semble que l'Alliance Maladies Rares devrait s'emparer du sujet.

FRANÇOIS HOUÏEZ

Orphanet travaille avec l'Agence européenne du médicament pour récupérer toutes les données relatives aux maladies rares et aux médicaments orphelins. A cet égard, l'avancée attendue pour le début 2014, qui permettra de disposer des résultats des essais cliniques en plus des données sur le protocole, constitue un progrès fondamental.

CLAUDIE BALEYDIER, ASSOCIATION FRANÇAISE DE L'ATAXIE DE FRIEDREICH

Notre association tente en vain d'obtenir les données détaillées d'un essai qui s'est terminé voilà déjà plusieurs années, afin de lancer un nouvel essai. Pensez-vous que l'avancée au 1er janvier 2014 facilitera nos démarches ?

FRANÇOIS HOUÏEZ

La loi est claire : tous les promoteurs d'essais disposeront d'un délai d'un an pour publier les résultats en ligne. Pour les essais antérieurs, ce délai sera de deux ans.

Des associations de malades et des malades acteurs de pharmacovigilance

PAUL GIMENES, ALLIANCE MALADIES RARES



Depuis le 10 juin 2011, les malades et les associations de malades sont acteurs de la pharmacovigilance puisqu'ils peuvent déclarer les effets indésirables d'un médicament.

I. Qu'est-ce que la pharmacovigilance ?

La pharmacovigilance est la surveillance, l'évaluation des médicaments, la prévention et la gestion du risque d'effets indésirables résultant de leur utilisation, que ce risque soit potentiel ou avéré.

1. Pourquoi les effets indésirables des médicaments ne sont-ils pas détectés dès la phase des essais cliniques ?

Tout d'abord, les études cliniques de phase I, II et III ne s'adressent qu'à un nombre restreint de personnes. Ensuite, elles sont conduites dans des conditions optimales, avec un très haut niveau de surveillance. Enfin,

les essais cliniques ont une durée limitée, l'objectif étant d'aboutir à une AMM. Pour toutes ces raisons, aucun essai clinique ne pourrait totalement supprimer les risques d'effets indésirables d'un médicament. L'objet de la pharmacovigilance est précisément de les identifier, de les quantifier et de les prévenir.

2. Comment la pharmacovigilance fonctionne-t-elle en France ?

Six étapes peuvent être distinguées :

- le recueil des déclarations, fondé sur la notification spontanée des professionnels de santé, des industriels et des malades ;
- l'enregistrement et l'évaluation des effets indésirables ;
- l'enquête ;
- l'appréciation du profil de sécurité d'emploi du médicament ;
- la prise de mesures correctives (pouvant aller jusqu'au retrait du médicament) ;
- la communication vers les professionnels de santé et le public.

En pratique, tous les médicaments sont concernés par la pharmacovigilance. En outre, le Code de la santé publique indique que tous les effets graves ou non graves, attendus ou inattendus peuvent être notifiés.

L'ANSM est l'autorité française compétence en matière de pharmacovigilance. Elle joue quatre rôles :

- évaluer les déclarations d'effets indésirables ;
- informer les professionnels de santé des différentes procédures ;
- coordonner les 31 centres régionaux de pharmacovigilance, qui sont au cœur du système de déclaration ;
- mettre en place des groupes de réflexion scientifiques et méthodologiques.

Pour leur part, les entreprises du médicament ont trois obligations en matière de pharmacovigilance :

- avoir un service de pharmacovigilance ;
- le placer sous la responsabilité d'un médecin ou d'un pharmacien ayant des compétences en pharmacovigilance ;
- veiller au respect des obligations de déclaration de pharmacovigilance auprès de l'ANSM.

Pour rappel, depuis 2005, l'élaboration d'un plan de gestion des risques est obligatoire pour tout nouveau médicament enregistré. Ce document, qui consiste à mettre en œuvre des mesures spécifiques afin d'identifier les signaux qui pourraient conforter des suspicions, fait le lien entre la phase des essais cliniques et le passage à la pharmacovigilance classique.

Les laboratoires doivent également établir des rapports périodiques actualisés de pharmacovigilance.

Enfin, depuis le décret du 10 juin 2011, les malades et les associations de malades peuvent déclarer directement un effet indésirable, sans passer par un professionnel de santé. Déjà avant 2011, l'ANSM collaborait de façon étroite avec les associations de malades, dans l'optique de mieux identifier les effets indésirables des produits. Il en est ressorti que si la majorité des effets indésirables étaient attendus, leurs conséquences sur la qualité de vie n'étaient pas toujours pris en compte par les professionnels de santé.

II. Comment déclarer un effet indésirable ?

Il faut le faire le plus tôt possible, en se rendant sur le site de l'ANSM pour télécharger un formulaire de déclaration. Une fois rempli, le formulaire doit être renvoyé au centre régional de pharmacovigilance dont on dépend.

A terme, la déclaration devrait pouvoir se faire directement en ligne, comme c'est déjà le cas dans d'autres pays. Le formulaire pourrait également être proposé à la fois en français et en anglais.

III. Comment rendre les associations de malades actrices de pharmacovigilance ?

1. Les appels à projets « associations » de l'ANSM

Le premier appel à projets « associations » a été lancé en 2012 afin de promouvoir des initiatives concrètes des associations pour favoriser le bon usage et la sécurité d'emploi des médicaments. Sur les 38 projets présentés, 9 ont été déclarés éligibles, dont 2 dans le cadre de l'axe 3 qui visait à faciliter la remontée des signalements d'effets indésirables. Deux projets ont été retenus dans ce cadre : ceux de l'Afsep (Association française des scléroses en plaques) et du réseau DES France. Les projets sont financés durant un an par l'ANSM.

Un nouvel appel à projets a été lancé en 2013. Ses résultats devraient être connus à la fin du mois de septembre. Il comporte notamment deux axes de pharmacovigilance : la prise en compte des risques d'effets indésirables et actions correctives (axe 1) et l'accompagnement de la déclaration des effets indésirables par les malades (axe 3).

2. Connaître et accéder à EudraVigilance

Jusqu'en 2012, cette base de données de l'Agence européenne du médicament n'était pas publique. Depuis cette date, tout le monde y a accès. Elle rassemble l'ensemble des rapports envoyés par les malades et les professionnels de santé. Elle est consultable sur www.adreports.eu.

Le site d'Eurordis explique également très clairement comment accéder à ces informations.

3. La participation des associations de malades aux instances de santé publique

L'Agence européenne du médicament a mis en place un comité d'évaluation des risques en matière de

pharmacovigilance, intitulé le PRAC. Les ordres du jour et les procès-verbaux de ses réunions sont publics. Par ailleurs, l'ANSM a créé une commission de suivi du rapport entre les bénéfices et les risques des produits de santé. Les malades y sont présents, par le biais de la responsable du groupe Médicaments de l'Alliance Maladies Rares. Enfin, le conseil d'administration de l'ANSM compte deux représentants d'usagers (UFC Que Choisir et Jacques Bernard, co-fondateur de l'Alliance Maladies Rares). Il se réunit au moins trois fois par an.

L'objectif de la participation des associations aux instances de santé publique est aussi de défendre deux principes portés par l'Alliance et qui conditionnent sa vision de la pharmacovigilance :

- « le malade est expert de sa maladie » ;
- « dans les maladies rares, quand il n'y a pas d'alternative thérapeutique, le malade accepte souvent de prendre un risque supplémentaire ».

Sur le site de l'Alliance, la rubrique « Vos droits » propose des fiches pratiques sur les médicaments. Enfin, le site d'Eurordis compte de nouvelles pages sur la pharmacovigilance.

DE LA SALLE

Que sont les associations de patients agréées santé ?

PAUL GIMENES

Depuis la loi Kouchner du 4 mars 2002 sur la démocratie sanitaire, des associations peuvent participer aux instances hospitalières ou de santé publique. Depuis 2007, une commission nationale délivre un agrément qui autorise ces associations à représenter l'ensemble des usagers du système de santé dans ces instances.

DE LA SALLE

Comment les associations peuvent-elles acquérir cet agrément ?

PAUL GIMENES

Il existe un agrément national et un agrément régional. Une association représentée uniquement au niveau national doit demander un agrément national auprès du ministère en charge de la santé. La demande d'un agrément régional doit être faite à l'Agence régionale de santé concernée. Toutes les coordonnées figurent sur le site du ministère de la Santé et des Agences régionales de santé, de même que la liste des pièces à fournir.

JACQUES BERNARD, ALLIANCE MALADIES RARES

La présence d'un représentant des malades dans le monde institutionnel de la santé constitue une avancée considérable. Le monde des maladies rares peut s'enorgueillir d'avoir fait bouger les lignes et

d'avoir contribué à faire reconnaître un malade expert en expérience. Sachez que la voix des malades que j'ai l'honneur, la fierté et le plaisir de porter est écoutée et entendue au niveau institutionnel. Et pourtant... Nous posons parfois des questions dérangeantes et auxquelles personne n'avait pensé. Pour les relayer, je me nourris de vos interventions et de nos échanges. Comme vous le savez, je ne supporte pas l'exclusion, et encore moins l'exclusion par la maladie – en particulier quand elle touche des enfants. La révolte est donc mon moteur. La voix des malades est entendue, je vous l'affirme !

Concernant ma participation au conseil d'administration de l'ANSM, ma candidature a été portée par l'association François Aupetit et par l'Alliance Maladies Rares. Je fais donc partie des deux personnes qui ont été adouées par la Ministre de la Santé. Cela a fait grincer quelques dents, notamment celles de « professionnels » du monde associatif. Mais le monde associatif n'est pas entre les mains de quelques personnalités. Il est entre les mains de la démocratie associative, et notamment celle de l'Alliance Maladies Rares. Tout cela pour vous dire que la voix des malades est entendue au conseil d'administration de l'ANSM, même si cela ne va pas toujours de soi. La présidente de ce conseil d'administration, Agnès Jeannet, attache une grande importance et une réelle considération à la voix des malades.

PHILIPPE CHARRIER, UNAFAM

Un progrès analogue peut être noté : la participation de l'Unafam aux instances politiques nationales et locales. Pour rappel, l'Unafam s'occupe essentiellement de malades psychotiques, schizophrènes ou bipolaires.

FRANÇOISE MOUNIER, ASSOCIATION SYNDROME DE BRUGADA

Quid de la défense de médicaments qui risquent de ne plus être commercialisés ? La pharmacovigilance couvre-t-elle aussi le champ de la défense de certains principes actifs et médicaments spécifiques, au niveau national mais également européen ?

PAUL GIMENES

C'est aussi, en partie, la question de la rupture de stock. Cette question est considérée par tous comme un fléau mondial qui deviendra de plus en plus croissant. Les pouvoirs publics doivent être interrogés. Les associations de malades sont mobilisées sur cette question.

JACQUES BERNARD

Ce sujet a été inscrit à l'ordre du jour du dernier conseil d'administration de l'ANSM. Ce problème, récent, risque de se développer dans la mesure où la fabrication des médicaments est de plus en plus internationale – ce qui met les médicaments à la merci des ruptures de stocks (volontaires ou non). Je peux vous donner l'assurance

qu'en France, une réflexion est en cours pour contraindre au mieux les industriels qui exercent dans notre pays à ne pas précipiter les ruptures de fabrication de médicaments. L'ANSM n'ayant qu'un pouvoir réglementaire dans ce domaine, j'interpellerai aussi les représentants politiques lors du prochain séminaire du conseil d'administration de l'ANSM, en particulier Gérard Bapt. Et je le ferai en votre nom à tous.

ASSOCIATION REPRÉSENTANTE DES ENFANTS HANDICAPÉS SUITE À LA PRISE D'ACIDE VALPROÏQUE ANHÉPATIQUE PENDANT LA GROSSESSE

Si la notice patient du princeps mentionne les risques pour les enfants depuis 2006, ce n'est toujours pas le cas pour le générique. Nous rencontrerons prochainement l'ANSM pour aborder ce sujet. Certains temps de réaction sont pour le moins étonnants.

ALAIN DONNART

Nous pourrions soulever ce problème au conseil d'administration de l'ANSM et en commission.

STÉPHANIE PARET, BIEN VIVRE AVEC LE QT LONG

Dans notre cas, la fabrication de deux médicaments contre-indiqués a été arrêtée. Cela étant, d'autres médicaments figurant sur notre liste de médicaments contre-indiqués sont encore en vente libre. Nous n'arrivons pas à obtenir gain de cause, au motif que les RCP sont trop coûteux à mettre en œuvre.

Avantages et limites des réseaux sociaux pour les associations

DAVID OZIEL, CONSULTANT INTERNET SANTÉ



Le premier site Web date de 1991. Puis, à partir de 2000, sont apparus les nouveaux outils que sont les blogs et les wiki. Pour leur part, les réseaux sociaux (Facebook) et les outils de partage (Youtube) ont commencé à se déployer en 2003. Les outils de micro-blogging (Twitter) se sont développés plus récemment encore.

Le Web est donc entré dans une nouvelle phase, qualifiée de Web 2.0, qui se caractérise plus d'interactivité, de partage et de collaboration. En effet, les médias sociaux sont des technologies qui permettent à un ensemble de personnes, reliées entre elles par leurs interactions sociales et leurs affinités, de créer, diffuser et partager des informations.

Les associations de malades, comme d'ailleurs les professionnels de santé, ont d'abord regardé ces médias

avec un peu de méfiance et des interrogations quant à leur réelle utilité. Mais aujourd'hui, toutes les associations ont un site Web. Et pour cause, les médias sociaux constituent des canaux supplémentaires de communication et d'information. Ces outils innovants sont, en outre, le plus souvent gratuits et techniquement assez faciles d'utilisation.

Par ailleurs, les termes *Medicine 2.0*, *Health 2.0* ou *Doctors 2.0* sont brevetés.

I. Une communication amplifiée, accélérée, ciblée et interactive

Grâce aux médias sociaux, le public potentiel est très vaste, garantissant à la fois un effet de masse et une viralité de la diffusion d'informations. Facebook et Twitter recensent respectivement 25 millions et 7 millions d'utilisateurs en France, et jouent un véritable rôle de multiplicateurs via le partage des informations. Les associations utilisent d'ailleurs de plus en plus les campagnes 2.0 pour promouvoir leurs actions. Au-delà, certaines d'entre elles appliquent une stratégie digitale complète.

La diffusion de l'information est également accélérée et ciblée. A cet égard, les médias sociaux constituent un observatoire des besoins et des attentes de la population, par exemple des membres des associations de malades. Ce sont aussi de nouveaux outils de production de l'information.

Par ailleurs, si le Web a réduit l'asymétrie de l'information entre le patient et les professionnels de santé, les médias sociaux contribuent à sa plus grande transparence grâce à la diversité des canaux d'informations. Sur les blogs, par exemple, l'information est commentée et discutée, voire critiquée. Les associations peuvent aussi se servir de Twitter comme outil de veille, à condition de trouver les bons relais. Mais il existe aussi de nombreux autres outils de discussion, comme les forums et les communautés en ligne.

Au total, les médias sociaux constituent une troisième voie d'accès à l'information médicale. Ils fournissent des repères pour évaluer la pertinence des informations et permettent un apprentissage collectif pour assimiler les connaissances.

RareConnect par exemple, créé par Eurordis pour les maladies rares, s'articule autour de trois axes :

- « comprendre » ;
- « rencontrer » ;
- « apprendre ».

Ce site est rédigé en cinq langues et propose un service de traduction. Le pionnier, dans le domaine, a été Patientslikeme, créé en 2005 aux Etats-Unis. Sa grande force est le traitement statistique des données : le patient peut se comparer à d'autres au profil similaires, mais le site montre aussi des statistiques générales par maladie.

Des données sur la sclérose en plaques, par exemple, ont été recueillies auprès de plus de 18 000 malades.

II. Une expérience des patients enrichie

L'efficacité et la pertinence des communautés en ligne requièrent trois conditions :

- une masse critique d'informations ;
- des procédures d'analyse et de validation ;
- des outils statistiques.

Les échanges sur Internet entre patients contribuent une véritable innovation en matière de production d'informations médicales, et contribuent à l'amélioration des connaissances scientifiques. Avec, toutefois, un risque de dérives. C'est ainsi le cas du site CrowdMed, qui s'adresse aux patients en errance diagnostique : la communauté échange et propose son diagnostic, moyennant un tarif élevé.

Les médias sociaux constituent aussi une base intéressante pour engager des actions ou trouver des financements pour la recherche, via l'émergence de collectifs. Cancercontribution.fr, par exemple, réunit tous les acteurs concernés : les patients et leurs proches, les professionnels de santé, les politiques, etc. Chaque contribution est analysée et validée par des experts, puis fait l'objet d'une synthèse sous la forme de propositions visant à améliorer le système de santé. Pour citer un autre exemple, un chercheur italien a émis en 2009 une hypothèse controversée sur l'origine de la sclérose en plaques, qui ne serait pas une maladie auto-immune. Cette hypothèse n'ayant trouvé que peu d'écho auprès du public, sauf au Canada où la prévalence de la sclérose en plaques est élevée et où des patients et des organismes de défense se sont regroupés sur les médias sociaux. L'objectif était de faire pression sur les organismes régionaux, afin qu'ils financent des essais cliniques et modifient leurs priorités de recherche. Un essai clinique a ainsi été financé fin 2012, à hauteur de 7 millions de dollars. Mais il a été annulé voilà 15 jours faute d'un nombre suffisant de volontaires.

Outre l'impact sur le groupe, les médias sociaux ont une influence sur les patients. Ils permettent notamment de rompre l'isolement, d'apporter un soutien psychologique et de prolonger l'action institutionnelle. Ils facilitent également les relations entre les patients et les médecins, en permettant un dialogue plus riche et une meilleure coopération. Ils favorisent même parfois un plus grand engagement du malade dans la prise en charge de sa maladie.

III. Conditions de réussite et contraintes

Grâce à la concurrence et au dynamisme du secteur, les médias sociaux sont généralement en accès libre. C'est le cas des blogs, mais aussi les wiki qui restent encore peu utilisés par les associations de patients. Aux Etats-Unis par exemple, Genetic Alliance (qui rassemble plus de 1 000 associations de patients atteints de maladies

généétiques) a créé deux wiki sur son site : wiki advocacy (textes et outils juridiques) et wiki genetics (encyclopédie de génétique en langage vulgarisé). Par ailleurs, lorsque le développement de ces outils est coûteux, il est possible de s'appuyer sur des financements. C'est ce qu'a fait Eurordis pour mettre en place sa plateforme RareConnect.

Les principales contraintes méritent d'être connues et prises en compte pour réussir un projet de médias sociaux :

- identifier les médias pertinents ;
- évaluer les propositions et éviter de se disperser ;
- définir la ligne éditoriale (autorisation ou non de publication des commentaires, modération, etc.) ;
- assurer le suivi du projet (promotion, animation, statistiques) ;
- effectuer une veille tant les outils évoluent en permanence ;
- engager les membres dans le projet (si besoin en les formant aux médias sociaux, comme le fait la Mayo Clinic aux Etats-Unis).

Il convient aussi d'évaluer les risques en termes de sécurité des données et de confidentialité des informations, même si des failles de sécurité existeront dans tous les cas. Aucun système n'est inviolable. Il existe aussi des risques de diffamation ou de malveillance, mais ils sont rares et peuvent aisément être contournés.

Enfin, la qualité des informations est primordiale. A cet égard, l'autorégulation et l'intelligence collective sur les forums et au sein des communautés permettent de corriger les erreurs.

En conclusion, pour citer la Mayo Clinic, « dans le domaine de la communication, la révolution des médias sociaux est l'innovation la plus ambitieuse depuis la découverte de l'imprimerie par Gutenberg ».

DE LA SALLE

Les réseaux sociaux ne font pas des cohortes... Par ailleurs, concernant la pertinence des informations médicales, quid de l'agrément HON Code ?

DAVID OZIEL

Depuis le 1er juillet 2013, la HAS a rompu son partenariat avec Health on the net (HON), au motif qu'il ne garantit pas la qualité du contenu. Elle devrait proposer d'ici la fin de l'année une nouvelle solution, qui s'appuierait à la fois sur les professionnels de santé et sur les associations de patients.

DE LA SALLE

HON Code propose quand même des choses très intéressantes et impose aux sites des précautions tout à fait justifiées.

DAVID OZIEL

Vous avez raison. Mais depuis quelques années, les professionnels de santé qui connaissent bien Internet déclarent « en être revenus ».

DE LA SALLE

Conseillez-vous à nos associations d'adhérer à HON Code ou non ?

DAVID OZIEL

La France est le seul pays ayant mis en place une certification des sites de santé. Depuis le 1er juillet 2013, le label HON est gratuit. Vous pouvez donc le demander.

Table ronde



MÉLANIE GALLANT-DEWAVRIN

Je représente l'association hypertension artérielle pulmonaire France, qui existe depuis 1996 et a un site internet depuis 2001. Cette maladie rare concerne environ 3 000 patients en France, de tous âges, y compris des nourrissons. Elle est mortelle. Si on ne la guérit pas, il existe toutefois des traitements permettant de ralentir son développement (sept médicaments sont autorisés en France). Dans certains, une greffe bi-pulmonaire ou cœur-poumon peut également être envisagée.

Notre site Internet propose un forum, relativement actif depuis 2001 mais un peu moins toutefois depuis l'émergence des réseaux sociaux. L'ouverture d'une page Facebook nous a d'ailleurs permis de mieux atteindre les 15-25 ans. Nous avons aussi un compte Twitter depuis un an. Nous diffusons via ces médias des informations sur les événements que nous organisons, ainsi que des articles. Les médias sociaux nous permettent aussi d'accéder à des informations que nous n'aurions pas autrement, puisqu'elles proviennent de malades qui ne souhaitent pas adhérer à notre association. Ce faisant, ils nous permettent d'identifier les besoins des patients et d'adapter notre stratégie en conséquence.

Nous avions initialement quelques réticences à l'utilisation des médias sociaux en raison de l'aspect confidentiel voire impudique de certaines informations personnelles. Mais nous y sommes aujourd'hui très favorables.

FRÉDÉRIC ARMAND

L'atrésie de l'œsophage est une malformation qui empêche les enfants de manger dès la naissance. Elle est particulièrement complexe à réparer et son suivi est difficile, tant durant l'enfance qu'à l'âge adulte. Notre association a été créée en 2002 et a d'emblée utilisé les outils du Web, unique moyen pour contacter les familles. Nous avons mis en place un site Internet et nous utilisons autant que possible le Web 2.0. Notre forum a été très actif jusqu'en 2007-2008, date à laquelle nous l'avons remplacé par une liste de diffusion privée pour nos adhérents. Cette liste est très active. Dès que des parents rencontrent des problèmes, ils l'utilisent. Par ailleurs, nous avons ouvert une page Facebook voilà trois ans. Cette page représente le cœur de l'association, qui compte 250 adhérents répartis sur l'ensemble du territoire et parfois isolés.

Nous relayons sur la page Facebook toutes les informations relatives à l'association. Cette page est vivante, avec souvent 40 à 50 « like » par information. C'est un moyen de pénétrer chez les familles, de faciliter la diffusion de l'information et de favoriser la connexion entre les familles. Notre journée de rencontre annuelle est régulièrement complétée par les commentaires et les messages publiés sur Facebook. Le phénomène de propagation virale est très important dans la mesure où nous recherchons en permanence de la visibilité et de l'interactivité. Cela permet aussi d'avoir des moments de solidarité et d'émotion. C'est un véritable lieu de vie. Jusqu'ici, nous n'avons rencontré aucun inconvénient sur Facebook.

Parallèlement à la page Facebook, des familles ont créé des groupes, pour faciliter les discussions plus personnelles. Les groupes parviennent aussi à drainer des personnes qui appréhendent d'adhérer à l'association. Ils favorisent la parole, qui a toute son importance. A terme, nous souhaitons également mettre en place une plateforme d'échanges avec les médecins.

Nous avons également un compte Twitter, qui diffuse l'information et suit des comptes officiels (ministère de la Santé, Commission européenne, etc.). Là encore, notre objectif est à la fois de nous faire connaître et de nous informer.

Enfin, depuis trois ans nous sommes membres d'une fédération européenne d'associations, qui a mis en ligne une plateforme d'information sur notre maladie. Une page « communauté » répertorie tous les réseaux sociaux liés à la maladie dans différents pays. Cela permet de comparer les pratiques des associations d'autres pays. En Angleterre et en Australie, par exemple, la page Facebook est très interactive. Par ailleurs, des hôpitaux américains ont aussi des pages Facebook. Celle de Boston, notamment, diffuse une vidéo de présentation d'une technique nouvelle d'élongation de l'œsophage.

ALAIN DONNART

Nos associations se posent beaucoup de questions à propos de l'utilisation des médias sociaux. Quels conseils pouvez-vous leur prodiguer ?

DAVID OIZIEL

Certains sites Internet sont encore trop souvent des sites 1.0, sans aucune interaction. Il faudrait donc les réactualiser pour intégrer de nouvelles fonctionnalités, comme un lien vers une page Facebook et un compte Twitter (qui sont faciles à créer), voire vers d'autres médias sociaux. Il est très intéressant de s'inspirer de ce qu'ont fait les autres – ce que permet Internet. Pour autant, il n'est pas obligatoire d'être présent dans les médias sociaux. L'Alliance Sanfilippo, par exemple, n'a ni page Facebook ni compte Twitter.

FRANÇOIS HOUÏEZ

Le temps des secrets est révolu. En effet, nous assistons à une tendance lourde et irréversible dans le domaine des sciences et de la connaissance : plus aucun chercheur ne peut travailler sans mettre ses données à disposition de ses pairs. Cette bonne pratique n'est pas encore la règle dans tous les domaines, mais elle se répand progressivement.

Par ailleurs, la question de l'interaction entre les instances publiques et les médias sociaux se posera tôt ou tard. Pour le moment, les médias sociaux sont peu organisés en tant que représentants de leurs membres. Mais cela devrait rapidement évoluer. L'Agence européenne du médicament, par exemple, souhaite pouvoir interroger les médias sociaux, au-delà des seuls experts.

DE LA SALLE

Vous décrivez un paysage idyllique. Mais Facebook n'est pas seulement ce que vous avez montré. Quand il existe plusieurs pages pour une même maladie, par exemple, cela entraîne souvent une bataille rangée entre associations, toujours au détriment des malades. Par ailleurs, les plus gros sites ont les plus gros budgets, donc la capacité d'étouffer tous les autres.

ALAIN DONNART

D'où l'importance des modérateurs.

DAVID OIZIEL

La concurrence entre associations existait déjà avant Internet. Les médias sociaux ne font qu'amplifier la tendance.

DE LA SALLE

Comment protéger les utilisateurs de Facebook contre l'accès à leurs données personnelles ?

DAVID OIZIEL

Vous pouvez paramétrer la confidentialité de vos actions. Par ailleurs, je vous conseille de ne jamais publier d'informations confidentielles sur Internet. C'est à vous d'être prudents.

NATHALIE SAIKO, ASSOCIATION NEUROFIBROMATOSE

Est-ce vraiment le rôle d'une association de donner la parole aux malades ? Pour notre part, nous sommes très frileux suite à des nombreux dérapages sur des blogs créés par les malades.

FRANÇOIS HOUÏEZ

Par définition, Eurordis est « la voix des malades en Europe ». Nous voulons donc donner la parole aux malades, et les écouter. Les forums sur les médias sociaux doivent être encadrés, avec un animateur, des modérateurs, une gouvernance, etc.

MÉLANIE GALLANT-DEWAVRIN

Les associations ne pourront jamais empêcher les gens de s'exprimer sur une page Facebook ou un compte Twitter. Mais elles peuvent faire de la pédagogie. Modérer les forums est indispensable. Nous sommes là pour nous faire du bien, n'hésitez pas à le rappeler haut et fort !

Services d'Orphanet pour les associations

MARC HANAUER, ORPHANET



Orphanet référence 2 525 associations en Europe, dont 372 en France (-4 % par rapport à 2012). Parmi les 347 associations françaises qui ont un site Web identifié, 20 % utilisent ou ont utilisé un des services de création ou de gestion de site Web proposés par Orphanet grâce au partenariat avec la Fondation Groupama. 63

n'ont pas de nom de domaine spécifique. Parmi elles, 10 % ont une adresse en « orpha.net ». Il est également intéressant de noter que deux associations utilisent leur page Facebook en guise de site.

Une association, même modeste, doit pouvoir accéder rapidement à une communication sur le Web. C'est encore plus vrai dans le domaine des maladies rares. Nous proposons trois niveaux de services :

- Nestor (système basique pour les débutants, interface en ligne et facile d'usage) ;
- des sites portails en kit (solution open source Guppy sans base de données, interface en ligne, système pré-installé) ;
- une plateforme d'hébergement (pour installer les outils de son choix, hébergement gratuit, PHP, MySql).

Aujourd'hui, 158 comptes d'associations ou de professionnels sont ouverts sur le serveur d'Orphanet : 60 avec le système Nestor, 56 avec le kit de site portail et 29 avec une base MySql.

Depuis juillet 2011, nous avons mis en place un serveur entièrement dédié et plus rapide. Je précise, par ailleurs, que nous sommes à votre écoute pour discuter de vos projets, même si vous ne choisissez pas nos services. Les associations qui sont hébergées chez nous peuvent utiliser, si elles le souhaitent, un nom de domaine qui leur soit propre (et qui est alors géré par l'association). Elles disposent d'un espace évolutif. Le seul pré requis est que l'association soit référencée dans Orphanet.

Gérer un site peut s'avérer complexe, notamment dans le temps. Deux types de risques peuvent être identifiés :

- des risques techniques (obsolescence, exploitation de failles) ;
- des risques liés à l'organisation (perte d'autonomie de gestion, suite au départ de la personne qui avait les compétences au départ, par exemple).

En règle générale, il convient de mettre en place une organisation précise (qui fait quoi), de sécuriser les éléments critiques (identifiants, domaine, etc.), d'anticiper les transitions (transmission des savoirs) et de s'assurer que les choix techniques proposés sont facilement gérables par la suite.

Par ailleurs, il ne faut jamais communiquer son identifiant et son mot de passe par e-mail et il convient de faire attention aux liens qui figurent dans certains e-mails. Il est également indispensable de régulièrement mettre à jour son antivirus et son navigateur internet.

Enfin, il importe de s'assurer que l'outil de gestion du site est bien à jour. Il faut faire attention à l'ajout de fonctionnalités téléchargeables gratuitement. Il peut être intéressant de s'abonner aux newsletters des éditeurs et au CERTA (www.certa.ssi.gouv.fr/site/).

En résumé, faites les mises à jour des outils que vous utilisez, ne communiquez jamais vos mots de passe, ne vous connectez pas à l'interface de gestion de votre site depuis un ordinateur dont vous n'êtes pas sûrs.

Notre équipe technique est à votre disposition pour répondre à toutes vos questions. Vous pouvez la contacter à l'adresse suivante : webasso.orphanet@inserm.fr

DE LA SALLE

Une association peut-elle vous transmettre l'adresse de son site pour que vous lui disiez ce que vous en pensez ?

MARC HANAUER

Nous n'avons pas le temps d'auditer les sites des associations, mais nous pouvons fournir des conseils. Par ailleurs, nous n'intervenons jamais sur les contenus. Enfin, il nous est plus facile d'agir lorsque nous hébergeons le site.

BÉNÉDICTE LOUYER, GENESPOIR

Existe-t-il un outil pour la gestion financière des associations nationales ?

MARC HANAUER

Plusieurs outils permettent de faciliter la gestion comptable (suivi des adhérents, etc.). Il existe aussi des outils pour l'appel aux dons via un site, par exemple. Quoi qu'il en soit, ces outils sont indépendants du site Web en tant que tel.

DE LA SALLE

Proposez-vous des services de paiement en ligne (dons, boutique, etc.) ?

MARC HANAUER

Non. Mieux vaut passer par des serveurs dédiés et spécialisés. Tout ne doit pas nécessairement être centralisé sur votre site Web.

Conclusion

PR ODILE KREMP

Je remercie tous les intervenants pour cette journée très enrichissante. Je remercie également les organisateurs, notamment Céline Angin qui s'est beaucoup impliquée pour la préparation de cette journée, et bien sûr la Fondation Groupama.

A l'année prochaine !



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

Rédacteur en chef: Pr Odile Kremp ● Rédacteur du cahier: Voyelles Rédaction ● Conception visuelle: Céline Angin ● Photographies: Alliance Maladies Rares

Le format approprié pour citer ce document est le suivant:

« XIV^e Forum NTIC et les maladies rares: NTIC pour le recueil et le partage des données sur les maladies rares », Les Cahiers d'Orphanet, Série *Comptes-rendus*, colloque du 23 septembre 2013

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