

Avancées des nouvelles technologies et leurs usages au service des maladies rares

IX^e forum Internet Orphanet

*Les Cahiers
d'Orphanet*

Compte-rendu du colloque du vendredi 13 Juin 2008

*Orphanet, en partenariat avec l'Alliance Maladies Rares
et la Fondation Groupama pour la santé*



Sommaire

Session 1 : Les nouveautés sur Orphanet	3
1. Gestion de la qualité des laboratoires de diagnostic	3
2. Classification des maladies rares et leurs usages pour les malades	6
3. Centres de référence, centres de compétences : mieux comprendre leur organisation	8
4. Médicaments en développement et essais cliniques	10
Session 2 : Les évolutions technologiques du Web	12
1. Groupe de travail Alliance Maladies Rares sur les forums	12
2. Les nouveaux outils Web 2.0	14
Session 3 : « Dossier(s) Médical Partagé »	17
1. Biostick, un lien pour la vie	17
2. Lifecarte	19
3. Dossier médical informatisé partagé: l'expérience d'une association, l'Association Française du Syndrome de Marfan (AFSM)	20
4. Les solutions Web alternatives	21
Session 4 : Le Dossier Médical Partagé	24

Pour toute information complémentaire, contactez-nous : contact.orphanet@inserm.fr

Accueil des participants

Gabriel de MONTFORT, *Groupama Santé*

Bonjour. Bienvenue à vous pour cette neuvième édition du Forum « Internet et les maladies rares ». Chaque année, je suis à la fois surpris et heureux de constater que l'initiative que nous avons prise il y a neuf ans perdure. Vous êtes toujours aussi nombreux et les thèmes abordés se renouvellent sans cesse, ce qui prouve que les maladies rares nous concernent tous et sont, chaque année, d'actualité.

Sékolène AYME, *Orphanet*

Merci à Groupama pour son hospitalité, sans laquelle cette journée ne pourrait se tenir. Avant de débiter cette journée, la porte parole de l'Alliance Maladies rares va vous accueillir.

Paulette MORIN, *Alliance Maladies Rares*

Merci. Je suis heureuse, au nom de l'Alliance Maladies Rares, de vous voir aussi nombreux. Il est vrai que ces rencontres Internet, parrainées par la Fondation Groupama et organisées sous l'égide d'Orphanet, connaissent chaque année un vif succès. Une fois encore, vous êtes nombreux à venir découvrir les nouveautés que nous avons à vous présenter. C'est un réel plaisir de vous accueillir et je vous souhaite un bon colloque.

Sékolène AYME, *Orphanet*

Merci. Vous savez que ces journées sont interactives, puisqu'elles consistent en des partages d'expériences. Plusieurs d'entre vous ont, au sein des associations, une expertise dans les technologies de l'information, qui constituent le cœur de métier d'Orphanet. Le but étant de partager nos connaissances et nos outils, je vous invite à intervenir sans hésiter.

Nous allons commencer par vous présenter nos évolutions depuis l'an dernier, expliquer pourquoi nous avons choisi de

Session 1 : Les nouveautés sur Orphanet

Modératrice : Ségolène AYME, Orphanet

1. Gestion de la qualité des laboratoires de diagnostic

Valérie LANNEAU, Orphanet

Bonjour à tous. Je travaille pour la base de données Services aux patients et aux professionnels.

J'aborderai la gestion de la qualité des laboratoires de diagnostic sous deux angles : l'organisation des réseaux de laboratoires d'une part, l'information sur la qualité des services offerts d'autre part.

<http://www.orpha.net/orphacom/forums/01-Lanneau-laboratoires.pps>

A. LES TESTS DIAGNOSTIQUES GÉNÉTIQUES

Ces tests, dont vous connaissez l'importance dans le parcours d'un malade, permettent de :

- délivrer une information rationnelle au patient et à sa famille ;
- orienter le traitement ;
- préciser certains facteurs pronostiques en fonction du gène et de la mutation.

Au vu de ces éléments, il est indispensable que les tests soient effectués dans des conditions optimales et que le laboratoire soit assuré de la justesse de leur résultat.

Le test de génétique moléculaire est un processus complexe, qui comprend de nombreuses étapes :

- l'indication du test à effectuer ;
- l'enregistrement de l'échantillon prélevé dans le laboratoire ;
- le traitement de l'échantillon ;
- l'analyse du résultat du test ;
- l'écriture d'un rapport expliquant ce résultat.

En 2004, une enquête de l'OCDE a montré que des erreurs étaient possibles à chacune de ces étapes. Ainsi, le taux d'erreur du diagnostic de la maladie de Huntington est de 1,3 %. Il est également ressorti que sur une période de trois ans, 20 % des laboratoires pratiquant le diagnostic de la mucoviscidose commettaient au moins une erreur technique ou administrative à un moment donné.

La standardisation des différentes étapes semble être la meilleure solution pour améliorer ce processus. Celle-ci passe par l'assurance qualité du résultat rendu par le laboratoire. Pour garantir la qualité des services

offerts, les laboratoires et les plateaux techniques se sont organisés en réseaux (centres de référence et de compétences), et se sont investis dans des procédures normalisées (accréditation, certification et contrôles de qualité externe).

B. LES RÉSEAUX DE LABORATOIRES DE TEST DIAGNOSTIQUE

Les laboratoires organisés en réseaux ont reçu un financement pour remplir leurs missions, qui consistent à :

- élaborer des guides de bonnes pratiques ;
- former du personnel compétent ;
- participer à l'organisation de contrôles de qualité nationaux ;
- travailler ensemble pour expertiser les cas difficiles et mettre à disposition des échantillons de référence.

Dans cette perspective, en France, de grands réseaux financés par la DHOS et l'INCa ont été formés depuis 2001 dans les domaines de la mucoviscidose, de l'oncogénétique, des maladies neurologiques, neurosensorielles, musculaires et des retards mentaux, ainsi que, dernièrement, des maladies métaboliques.

L'organisation en réseaux présente le double avantage de promouvoir la qualité des tests diagnostiques et d'améliorer le service rendu au patient, notamment en identifiant des laboratoires de référence.

Les tests sont extrêmement coûteux. Lorsque le diagnostic est certain, mais que les mutations classiquement recherchées pour cette maladie ne sont pas trouvées, une seconde étape consiste en un balayage complet du gène et la recherche des mutations les plus rares. Ce processus, d'un niveau d'expertise très élevé, est assuré par les laboratoires de référence, qui disposent de moyens techniques et financiers suffisants.

La réalisation des tests étant de plus en plus sophistiquée, le Ministère a également financé des plateaux techniques, permettant de mutualiser les moyens techniques et humains pour les laboratoires locaux, régionaux et interrégionaux.

C. LES DIFFÉRENTS NIVEAUX D'ASSURANCE QUALITÉ DES LABORATOIRES

La seconde garantie pour promouvoir la qualité des tests passe par la démarche des laboratoires de s'orienter vers des processus d'accréditation, de contrôle qualité et de certification, qui constituent autant de reconnaissances

formelles des compétences des laboratoires. La France s'est longtemps contentée de l'agrément. Simple permission légale des pouvoirs publics qui autorise les laboratoires à effectuer ces tests, il ne préjuge en rien de leur qualité.

1. La certification

Elle consiste en une reconnaissance écrite du laboratoire qu'il suit des normes, à partir de documents qui fournissent des règles et des démarches à suivre en termes d'activité ou de résultat. Ainsi, la certification du système de management de la qualité d'un laboratoire (norme ISO 9001 2000), montre simplement que le laboratoire a mis en place un système quelconque de contrôle de la qualité (vérification auprès du patient qu'il a été bien accueilli et qu'il est satisfait du service rendu). Si la certification correspond au plus bas niveau de la qualité, elle montre néanmoins la volonté du laboratoire de tendre à la standardisation de ses processus.

2. L'accréditation

Cette procédure, à travers laquelle une autorité reconnaît qu'un organisme est compétent pour son activité, vise non seulement à garantir que le laboratoire est organisé mais qu'il observe les règles de la déontologie internationalement définie. L'accréditation est délivrée pour trois ans, pour un domaine d'activité du laboratoire (un laboratoire peut être accrédité pour son activité de tests diagnostiques en biologie moléculaire mais pas nécessairement pour les tests biochimiques).

Les principaux standards d'accréditation sont l'ISO 15189 et l'ISO 17025, qui évaluent la capacité des laboratoires à produire des données exactes et fiables.

L'accréditation présente deux avantages. D'une part, l'organisme accréditeur est un organisme indépendant, qui, d'autre part, surveille le maintien de la compétence du laboratoire. En revanche, cette procédure a un coût élevé, notamment un coût en temps au début de la démarche (réunion du personnel, écriture de procédures), puis lors des visites des auditeurs.

L'accréditation va donc plus loin que la certification. Outre une reconnaissance formelle des compétences du laboratoire, elle garantit que le personnel du laboratoire est formé pour ce qu'il fait.

3. Le contrôle de qualité externe

L'OMS le définit comme un « système par lequel un ensemble de réactifs et de techniques sont évalués par une source extérieure, et où les résultats du laboratoire sont comparés à un laboratoire de référence ».

L'organisme qui effectue le contrôle fournit au laboratoire participant plusieurs échantillons et compare les résultats techniques et l'analyse à d'autres laboratoires. L'évaluation de la qualité porte directement sur le test

diagnostique, et non seulement sur un domaine d'activité du laboratoire, comme c'est le cas pour l'accréditation. Cependant, ce contrôle a un coût considérable (200 à 300 euros par an et par test).

Un document répertoriant les différents contrôles de qualité externes existants est projeté.

Les contrôles les plus répandus concernent actuellement les prédispositions aux cancers du sein et de l'ovaire, la mucoviscidose, la maladie de Charcot-Marie-Tooth, l'X fragile, l'ataxie de Friedreich, la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker, l'hémochromatose, la maladie de Huntington, le syndrome de Prader-Willi et le syndrome d'Angelman, ainsi que les ataxies spinocérébelleuses.

L'idéal serait de pratiquer un contrôle de qualité externe pour un test génétique par maladie.

D. LES ACTIONS D'ORPHANET POUR PROMOUVOIR LA QUALITÉ

Depuis trois ans, Orphanet participe au projet EuroGentest, réseau d'excellence européen qui a pour but d'harmoniser les normes de qualité des tests au sein de la Communauté européenne, et d'aider les services de génétique médicale à tendre à ces processus d'accréditation et de contrôle.

Sur 1 260 laboratoires, répartis dans 36 pays, Orphanet a collecté l'information pour :

- 124 laboratoires accrédités ;
- 142 laboratoires qui participent à des contrôles de qualité externes ;
- 58 laboratoires certifiés.

Orphanet a déjà introduit les quelques données collectées dans sa nouvelle version, qu'il est possible de retrouver à partir de l'onglet « Tests diagnostiques ».

Valérie LANNEAU procède à une simulation de recherche des laboratoires accrédités par les standards de qualité, à partir d'une projection de l'onglet « Tests diagnostiques ». Elle prend l'exemple du test concernant la mucoviscidose en France. Différents logos signalent le niveau de qualité des laboratoires recensés (certification, accréditation, contrôle externe). Il est également possible d'afficher les informations relatives à chaque test, ainsi que les critères de qualité de chaque laboratoire.

En conclusion, les laboratoires n'ont pas vraiment le choix. Ils seront rapidement amenés à se tourner vers ces standards de qualité, qui permettront réellement d'évaluer leur activité et la justesse des résultats des tests.

Ségolène AYME, Orphanet

Merci pour cette présentation. Vous pouvez constater que peu de laboratoires européens sont engagés dans cette démarche. La France accuse notamment un retard important en la matière.

Valérie LANNEAU, Orphanet

A l'Île Maurice, les laboratoires observent des règles qui leur sont propres. Les laboratoires privés avaient plus particulièrement l'obligation, en 2007, de s'engager dans une démarche d'accréditation, et de présenter un dossier dans cet esprit à leur organisme accréditeur à la fin de l'année.

Par ailleurs, d'après un article de la Tribune daté du 9 juin, l'Algérie, après avoir fait le bilan de ses laboratoires, compte 2 laboratoires accrédités. Le Ministère a décidé de dégager des crédits afin d'aider l'ensemble des laboratoires à suivre cette démarche.

Si, en France, les laboratoires veulent être plus compétitifs et servir au mieux les patients, ils devront nécessairement en passer par là. Nous attendons que le Ministère les y oblige.

Sékolène AYME, Orphanet

Les laboratoires privés ont compris cela depuis longtemps et sont nettement avancés dans leurs démarches, alors que le secteur public n'est pas engagé. Cela induira probablement une reconfiguration du paysage, de nombreux petits laboratoires étant amenés à disparaître, tandis que seuls les grands laboratoires parviendront à se mettre aux normes. Les mois et les années à venir seront marqués par ces évolutions. C'est pourquoi nous tenions à attirer votre attention sur ce point essentiel. Contrairement à ce que de nombreuses personnes pensent, les tests diagnostiques sont source d'erreur précisément parce qu'ils relèvent de la biologie moléculaire. Ces erreurs sont beaucoup plus fréquentes qu'on ne le croit. Elles proviennent du test lui-même, mais également du rendu du résultat et de son interprétation. Il faut avoir conscience de ces problèmes, bien qu'ils ne fassent l'objet d'aucune discussion actuellement.

Valérie LANNEAU, Orphanet

Les laboratoires se plaignent souvent du coût induit par la qualité. Or l'absence de qualité a également un coût, et qui n'est pas seulement financier.

E. QUESTIONS

Philippe CHAPPUIS, Trésorier de l'Association Bernard Pépin pour la Maladie de Wilson

Hospitalier à l'APHP, je participe au contrôle européen EMQN. Nous avons trois laboratoires qui pratiquent le diagnostic de Wilson en France (réseau MHN), et je tiens à souligner que ce contrôle européen nous a tirés vers le haut, tant pour la recherche des mutations, que leur interprétation. Nous essayons désormais de dégager des standards de qualité, afin de produire des rapports communs en termes de libellés et de normes écrites. Le contrôle qui nous a été imposé nous donne énormément

d'informations sur la façon dont nos collègues étrangers travaillent, et j'approuve totalement cette démarche qualité.

Josée de FELICE, Présidente de l'Association Pemphigus-Pemphigoïde

Nous avons parfois été amenés à réaliser des tests génétiques. Les laboratoires auxquels la demande a été adressée étaient des laboratoires ordinaires, qui devaient la transmettre à des laboratoires spécialisés. Il nous a été dit qu'une autorisation du médecin traitant était nécessaire, lequel nous a renvoyés vers l'hôpital. Nous sommes pour ainsi dire bloqués, et nous ignorons ce que stipule la législation en la matière.

Sékolène AYME, Orphanet

En France, un test doit être prescrit par un médecin et ne peut être effectué que dans les lieux agréés pour cela. Vous en trouverez la liste sur Orphanet. L'exemple que vous citez nous renvoie simultanément à un problème majeur, à savoir que de nombreux laboratoires sont de simples boîtes aux lettres. Ils affichent qu'ils pratiquent une série de tests, qu'en réalité ils sous-traitent à l'extérieur. Il existe même des réseaux internationaux. Ainsi, le laboratoire belge Gendia a des contrats avec le monde entier, qui lui permettent de réaliser le test au Brésil ou en Asie, sans que le patient en soit informé. Nous sommes totalement opposés à cette pratique, en raison de son absence de transparence sur la qualité des laboratoires sous-traitants qui effectuent les tests. C'est pourquoi nous ne répertorions sur Orphanet que les laboratoires qui réalisent effectivement les tests qu'ils prétendent faire.

Georges HOPP, Fondation Huntington Espoir

Quel est le plus haut niveau de qualité parmi ceux que vous avez présentés ?

Valérie LANNEAU, Orphanet

Le contrôle de qualité externe correspond au niveau le plus haut, et la certification au niveau le plus bas.

Georges HOPP, Fondation Huntington Espoir

Par rapport au taux d'erreur que vous avez cité concernant le diagnostic de la maladie de Huntington (1,3 % en 2004), avez-vous d'autres chiffres, qui illustreraient des progrès ?

Sékolène AYME, Orphanet

Je ne connais pas d'autre enquête, mais une enquête similaire avait été menée concernant la mucoviscidose, qui avaient été suivies d'autres études montrant des progrès. Il est certain que des améliorations sont en cours, mais les erreurs, aux conséquences parfois dramatiques, sont encore nombreuses.

2. Classification des maladies rares et leurs usages pour les malades

Ségolène AYME, *Orphanet*

Face aux multiples demandes qui nous ont été adressées, nous avons été amenés à réfléchir au développement de nouvelles fonctionnalités dans Orphanet, permettant d'effectuer des recherches par classes de maladies, et non seulement à partir d'une maladie précise. Comme vous allez le voir, cette classification est loin d'être simple.

Ana RATH, *Orphanet*

Bonjour. Nous allons réfléchir ensemble aux difficultés que pose le fait de vouloir faire entrer des maladies rares dans une classification.

<http://www.orpha.net/orphacom/forums/02-ForumAssociations2008-ana.pps>

A. QU'EST CE QU'UNE MALADIE ?

La réponse à cette question, qui peut surprendre, ne va pas de soi, compte tenu des multiples dimensions que peut recouvrir une maladie, selon le point de vue que l'on adopte et l'éclairage qu'on lui confère. La définition d'une maladie variera selon que l'on privilégiera les symptômes cliniques présentés par les malades (la narcolepsie comme trouble du sommeil), ou les causes de la maladie (génétiques ou non, monogéniques). Du reste, ces définitions évoluent dans le temps au gré des progrès réalisés dans la connaissance de ces maladies. Des maladies que l'on croyait uniques peuvent ainsi être subdivisées en des entités différentes. Répondre à la question « qu'est-ce qu'une maladie ? » comporte donc déjà tous ces niveaux de difficultés.

1. L'exemple de l'adréno-leucodystrophie liée à l'X

Selon le point de vue que l'on adopte, cette infection, qui comporte de multiples dimensions, peut être considérée comme une maladie métabolique (étiologie), liée au chromosome X (hérédité), neurologique, ou encore comme une cause d'infertilité masculine ou une maladie rare des glandes surrénales (clinique). Il existe donc différentes entrées possibles, au croisement desquelles se situe l'entité « adréno-leucodystrophie liée à l'X ». Chaque schéma qui conduit à la maladie parcourt d'autres maladies, qui lui sont apparentées et partagent des caractéristiques communes (ensemble des maladies liées à l'X par exemple, ou ensemble des causes d'infertilité masculine). Chaque maladie appartient donc à plusieurs classifications.

Ce système de classifications multiples permet de situer tous les niveaux de maladie, du plus général au particulier, dans l'échelle qui définit une maladie. Dans l'exemple précédent, la maladie neurologique rare constitue le niveau le plus général. Néanmoins, l'on sait désormais que l'adréno-leuco-dystrophie liée à l'X comporte

deux formes extrêmes : une forme cérébrale (forme de l'enfant), et l'adréno-myélio-neuropathie (forme adulte), qui ne partage pas les mêmes caractéristiques cliniques. Il existe donc deux entités séparées au lieu d'une, qui rendent difficiles la classification de la maladie. En fait, elle doit être située à plusieurs niveaux car elle ne peut être enfermée dans un seul. Les sous-formes d'une même maladie n'appartiennent pas au même monde selon le point de vue adopté pour la regarder. C'est pourquoi il est difficile de classer les maladies rares, qui sont complexes et évoluent avec le progrès des connaissances.

2. L'exemple de la laminopathie

Cet exemple montre également à quel point il est difficile de dire à quel niveau se situe une maladie. Celui-ci varie selon l'usage que l'on veut faire de la maladie. La laminopathie recouvre trois maladies différentes, mais qui présentent la caractéristique commune d'être une conséquence de la mutation du gène de la lamine. La laminopathie constitue une entité à part entière pour les chercheurs, mais qui n'a aucun sens pour la pratique clinique, laquelle traite des cas présentant des manifestations cliniques déterminées (cardiomyopathie, dystrophie musculaire des ceintures type 1B, progéria). La définition fluctue donc en fonction de ces centres d'intérêt. Pour une association de malades, la dystrophie musculaire des ceintures 1B n'est peut-être pas le meilleur niveau pour situer l'intérêt de la maladie et pour partager des informations. Même au sein d'une classification identique, on navigue donc entre différents niveaux. Ainsi, à un patient qui demandera des informations sur la dystrophie musculaire des ceintures 1B, l'on fournira des éléments sur les maladies neuromusculaires en général, associés à des informations plus précises sur la dystrophie.

B. ELABORATION DES CLASSIFICATIONS

Au vu de ces éléments, nous avons adopté la règle suivante : considérer toutes les classifications possibles dans lesquelles entrent les maladies rares, selon les différentes définitions qui en sont faites et les différents utilisateurs d'Orphanet. Nous avons collecté les différentes classifications publiées pour des petits groupes de maladies, et nous avons constitué des classifications cliniques, c'est-à-dire du point de vue de la prise en charge des malades. Toutes les entités répertoriées dans la base des maladies d'Orphanet y sont classées, et la plupart des entrées apparaissent dans plusieurs classifications.

Cela se traduit de deux manières sur le site Orphanet.

1. La réorganisation des ressources par groupes de maladies

Nous avons adapté les différentes classifications cliniques des maladies à chaque type d'utilisation (consultations,

associations, laboratoires de diagnostic, projet de recherche).

L'exemple des associations

Parallèlement aux associations généralistes concernant les épilepsies rares de l'enfant, il existe des associations spécialisées (sclérose tubéreuse de Bourneville, syndrome de West), mais pas pour toutes les formes d'épilepsie rare (syndrome de Dravet). Néanmoins, la classification permet de se référer à un niveau plus global et de trouver une association qui traite des épilepsies rares de l'enfant de manière générale. Même dans une région ou un pays où aucune ressource spécifique ne correspond à une maladie, il existe toujours un niveau d'information pertinent.

Ana RATH simule une recherche des associations relatives au syndrome de Dravet pour illustrer son propos. Elle montre l'importance d'une telle classification sur un plan géographique, pour trouver une antenne d'une association lorsque le siège de celle-ci est éloigné.

L'exemple des consultations

Certaines maladies présentent plusieurs manifestations cliniques (syndrome de Bardet Biedl). Dans ce cas, elles peuvent être prises en charge dans différentes consultations, en fonction du problème central du malade à ce moment-là. Une recherche sur Orphanet fournira ainsi l'ensemble des consultations liées à ces classifications en fonction des manifestations cliniques (consultations ophtalmologiques, généralistes, ou sur les maladies rénales rares).

Quelle que soit la maladie, ces classifications permettent donc d'apporter une réponse à la recherche d'une ressource qui soit adéquate et adaptée à l'offre.

2. La publication des différentes classifications sur Orphanet

Cette publication est en cours de finalisation. Dans l'onglet « maladies rares », un sous onglet « classification » permettra de lancer une recherche par nom de maladie ou par groupe de maladies.

Les classifications permettent d'organiser les connaissances que nous avons sur les maladies et d'orienter l'utilisateur selon son centre d'intérêt vers un groupe de maladies (chercheur, médecin, associations de patients).

Sécolène AYME, Orphanet

Ce travail de fond, que nous sommes les seuls à avoir entrepris, va désormais servir à la révision de la classification internationale des maladies de l'OMS. Il se peut que nous ayons commis des erreurs. Si vous découvrez des anomalies lorsque vous utiliserez nos fonctionnalités, merci de nous les faire remarquer.

C. QUESTIONS

Jean Luc BINEAU, Association Dyskinésie Ciliaire Primitive

Ce projet français connaîtra-t-il une ouverture internationale, et notamment européenne ? En ce qui me concerne, j'ai participé à une recherche dans le cadre de l'ADCP, et lors d'un forum que nous avons organisé, j'ai offert la possibilité de participer à ce test. Heureusement que nous avons fait cette proposition, sinon il aurait fallu aller chercher des patients aux Etats-Unis, ce qui aurait coûté extrêmement cher.

Sécolène AYME, Orphanet

La base de données d'Orphanet est consultée par le monde entier (170 pays connectés). Une équipe leader est basée à Paris, mais notre projet ne se limite pas à la France. Nous avons une vocation internationale, et, encore une fois, le travail de classification que nous venons d'entreprendre servira à l'OMS.

Ana RATH, Orphanet

Ces classifications seront consultables dans toutes les langues d'Orphanet. La même information sera donc disponible dans n'importe quel pays. Pour ceux d'entre vous que les essais cliniques ou les projets de recherche intéressent, une hiérarchie identique est utilisée.

De la salle, Association Maladie de Rendu Osler

Vous avez dit que lorsqu'une maladie appartient à plusieurs classifications cliniques, les ressources associées aux différents groupes de ces maladies sont également associées à la disposition des malades dans la classification. Il existe deux autres maladies génétiques du tissu conjonctif qui sont associées au Rendu Osler (Marfan et Raynaud). Les symptômes de ces maladies sont tout de même très différents et il n'est pas évident, lorsque l'on s'adresse à un chercheur ou un médecin sur un symptôme propre à l'une de ces trois maladies, que l'interlocuteur soit capable de faire ces rapprochements. Orphanet projette-t-il donc par ailleurs de regrouper les associations autour de thématiques de recherche semblables, quelles que soient leurs incidences cliniques ?

Ana RATH, Orphanet

Pour les maladies d'une même famille (tissu conjonctif), ce type de classification, par mécanismes, servira plutôt à regrouper les projets de recherche répertoriés dans la base Orphanet. Mais il n'est pas question d'utiliser cette logique par mécanismes pour la recherche d'une consultation.

Sékolène AYME, Orphanet

La question était de savoir si nous pouvions fournir aux associations l'information sur la classification destinée aux chercheurs, qui leur permettrait de se regrouper. C'est une excellente suggestion et nous allons y réfléchir.

Fabrice WARG, Association des Personnes concernées par le Tremblement Essentiel (APTES)

Qu'en est-il lorsque les maladies ne sont pas référencées ? Je songe notamment aux tremblements rares qui ne figurent pas sur Orphanet (tremblement orthostatique primaire).

Ana RATH, Orphanet

Notre base, bien que très fournie, n'est pas exhaustive. Nous la mettons à jour chaque mois et ajoutons de nouvelles entrées. Les classifications nous servent également à combler ces manques. Le cas échéant, nous vous invitons à nous adresser un courrier afin que votre demande soit prise en compte. Nous tenons des réunions mensuelles au cours desquelles nous traitons ces demandes et où nous débattons de la pertinence de leur entrée dans la base Orphanet.

Marie-Claude BERGMAN, Maladies Rares Info Services

Nous utilisons quotidiennement Orphanet. Je souhaiterais souligner à la fois l'intérêt, mais également la complexité, que présente la classification en fonction des consultations. Lorsque les patients nous interrogent, nous sommes satisfaits de disposer d'une liste de consultations, mais n'étant pas médecins, nous nous trouvons face à la difficulté d'orienter les patients et de faire le bon choix. Je me demandais donc comment appréhender ce point délicat, car je crains que des consultations ne soient mal utilisées en fonction de symptômes différents, ou même de services différents (pédiatrie ou non).

Ana RATH, Orphanet

Ioana Caron reviendra sur ce point, mais la nouvelle version d'Orphanet permet désormais de distinguer les consultations pédiatriques de celles pour adultes. Pour autant, il n'existe pas de règle d'or en la matière. Nous fournissons une offre des meilleures consultations spécialisées. Du reste, nous disposons en France des centres de référence et de compétences. Néanmoins, nous n'avons pas vocation à orienter les patients vers une consultation plutôt qu'une autre.

Sékolène AYME, Orphanet

La réalité est complexe et il n'existe pas de réponse unique. Nous pourrions y revenir, mais je suggère de passer maintenant à la présentation de Ioana Caron,

qui est responsable de la base de données des services médicaux et qui va vous entretenir de la difficulté à bien vous informer sur les centres de compétences.

3. Centres de référence, centres de compétences : mieux comprendre leur organisation

Ioana CARON, Orphanet

http://www.orpha.net/orphacom/forums/03-Ioana-CR_CC.pps

Ce sujet récurrent a souvent été traité par les administrations de tutelle. Je vais vous le présenter sous l'angle d'Orphanet, qui se trouve à mi-chemin de l'administration et des utilisateurs.

Les centres de référence (CR) ont été labellisés dans le cadre du Plan Maladies Rares, qui vise d'une part à améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des patients, d'autre part à développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public, en France et à l'international.

A. DÉFINITION

Un centre de référence est une consultation spécialisée pluridisciplinaire, ou un ensemble de ces consultations, situées ou non dans un même lieu géographique, dont l'une est centre coordonnateur, et les autres des centres constitutifs du CR.

Exemple de répartition : les anomalies du développement et syndromes malformatifs

Huit centres de référence ont été désignés. Certains ont une consultation unique (Bordeaux), ou au contraire plusieurs (Lille, Montpellier, Marseille). Certains possèdent deux centres coordonnateurs (Clermont-Ferrand, Lyon), ou une multitude de sites constitutifs. C'est pourquoi l'information sur l'organisation de ces CR est difficile à délivrer.

B. CHERCHER DES CONSULTATIONS DES CENTRES DE RÉFÉRENCE DANS ORPHANET

Il est possible, dans Orphanet, de lancer la recherche à partir de plusieurs onglets.

Ioana Caron simule une recherche à partir du nom de la consultation (onglet « consultations »).

Une fois le nom et le pays entré, il est possible d'afficher toutes les consultations, les consultations adultes/enfants, ou uniquement les centres de référence. La recherche des consultations concernant l'arhinie aboutit à 60 réponses au total, 31 si l'on opère un tri par centre de référence. La nomenclature de ces centres affiche les consultations par ordre alphabétique des régions et des villes. Pour les CR qui portent le même nom, nous avons apporté des précisions géographiques, afin de distinguer le centre coordonnateur. Il est possible

d'obtenir des informations complémentaires (fiche du centre, médecins intervenant, coordonnées) et d'afficher les maladies pour lesquelles le centre de référence est labellisé. Ultérieurement, il sera possible d'avoir une visibilité plus globale sur les maladies prises en charge dans les centres de référence. Le site internet des CR est également référencé, et renseigne bien sur l'organisation particulière de chaque centre.

Par ailleurs, un nouveau cahier Orphanet, liste des centres de référence labellisés, est en préparation. Il reprend les dernières décisions du Comité International de Labellisation et listera les CR ainsi que tous leurs sites. Il est possible d'y accéder soit par la fiche de consultations, soit à partir de la page d'accueil d'Orphanet.

C. BILAN DES CENTRES DE RÉFÉRENCE

De 2005 à 2008, la mise en place du Plan Maladies Rares a donné lieu à la labellisation de 132 CR en France, qui regroupent 400 consultations. L'ensemble des CR est recensé dans Orphanet et dans le cahier Orphanet. Orphanet répertorie également toutes les consultations spécialisées hors CR en France.

Cette organisation va probablement évoluer dans la mesure où des centres de compétences (CC) seront désignés par les agences régionales d'hospitalisation au cours du mois de juin. Un groupe de centres de compétences sera référent d'un groupe de centres de référence, si bien qu'à terme, les seules consultations répertoriées en France dans Orphanet seront celles des CR et CC.

D. CONCLUSION

Il n'existe pas de représentation simple des centres de référence, leur constitution étant complexe. Les cahiers d'Orphanet synthétisant l'information sur ces centres permettent de s'orienter. Dès la désignation des centres de compétences, un nouveau cahier sera publié, et les consultations spécialisées qui ne seront ni CR ni CC n'auront plus lieu d'exister sur Orphanet.

E. QUESTIONS

Georges HOPP, Fondation Huntington Espoir

Je n'ai pas compris la fin de votre intervention sur la disparition des consultations spécialisées.

Ioana CARON, Orphanet

Actuellement, Orphanet répertorie un certain nombre de consultations spécialisées qui ne sont pas centres de référence. Une fois les centres de compétences désignés par les ARH, il n'y aura aucune raison que des consultations autres que celles des CR et des CC, pour les maladies rares prises en compte dans les CR, soient référencées. Le plan Maladies Rares a mis en place des critères de qualité pour des consultations qui

sont, soit labellisées CR, soit désignées comme CC. Les consultations qui ne sont pas entrées dans ce processus ne respectant probablement ces critères de qualité, elles n'existeront plus sur Orphanet. Mais il ne s'agit en aucun cas de la disparition des centres de référence.

Georges HOPP, Fondation Huntington Espoir

Est-il possible de copier des extraits de vos publications pour des lettres d'information ?

Ségolène AYME, Orphanet

Toutes les règles relatives à la reproduction figurent sur notre site. Nous acceptons d'être copiés à condition que vous citiez votre source.

De la salle, Association Maladie de Rendu Osler

Un groupe de consultations pluridisciplinaires est en cours de constitution à Toulouse. Même s'il est trop tard pour qu'il soit désigné centre de compétences, il est reconnu. Que deviendra-t-il s'il disparaît de la carte des CR et des CC ?

Ségolène AYME, Orphanet

Nous posons régulièrement cette question au Comité national de labellisation. Ce dispositif ne doit pas être un système figé. Des centres coordonnateurs ont déjà fermé en l'espace de 4 ans. Si des sites se libèrent, de nouveaux CR pourront être créés. Par ailleurs, les CC ont vocation à ne pas être trop nombreux (un par région). Il faudra trouver le moyen de réexaminer si les CC sont effectivement compétents et si les CR assurent leur travail. Cette présentation visait précisément à vous préparer au fait que des consultations vont fermer. Cela suscitera des déceptions et des mécontentements, mais nous ne voyons pas comment nous pourrions garder des consultations qui ne sont pas entrées dans ce processus de CR et de CC. Nous procéderons néanmoins à un examen au cas par cas, afin de vérifier que certains centres non référencés n'offrent pas un service qui ne peut être rendu par aucun CR ou CC du réseau. Nous demanderons l'autorisation au Ministère de garder les cas litigieux sur Orphanet. Nous vous contacterons probablement si cela touche vos associations.

Lydia DEBAR, Présidente de l'Association Histiocytose France

L'histiocytose est prise en charge dans la plupart des services d'oncologie de France. C'est pourquoi le centre de référence coordonnateur et ses adjoints n'ont pas proposé une liste de centres de compétences. Il n'y a aucune raison qu'il existe un centre par région alors que l'on peut être soigné correctement dans d'autres services. Nous garderons donc des consultations habilitées pour cette maladie, même en l'absence d'un CC.

Sékolène AYME, Orphanet

Ce n'est pas l'absence de CC, mais l'existence de consultations spécialisées en sus des CC le cas échéant, qui posera problème.

Josée de FELICE, Présidente de l'Association Pemphigus-Pemphigoïde

Pourra-t-on continuer à se rendre dans les CR lorsque les CC auront été désignés ? Concernant notre maladie, tous les CHU de France ont été mis dans les listes de CC. Dès lors que celle-ci peut être confondue avec la gale, la conjonctivite, ou la gingivite, nous sommes confrontés au problème de l'errance diagnostique. Or seuls les centres de référence possèdent actuellement des équipes pluridisciplinaires et sont en mesure d'effectuer les tests permettant de diagnostiquer la maladie. Que se passera-t-il si la Sécurité sociale nous indique que nous n'avons pas à nous rendre dans ces CR si nous disposons d'un CC ?

Sékolène AYME, Orphanet

Le CC est précisément désigné pour ses compétences.

Josée de FELICE, Présidente de l'Association Pemphigus-Pemphigoïde

Les exemples de centres qui vont devenir des CC et qui ont commis de graves erreurs de diagnostic sont pourtant nombreux.

Sékolène AYME, Orphanet

Je ne suis pas habilitée à vous répondre sur ce point. Il faut que vous constituiez un dossier et que vous posiez la question à la DHOS. Les CC doivent normalement constituer des intermédiaires naturels, tandis que les CR seront réservés aux cas qui ne peuvent être pris en charge par le CC ou pour un besoin spécifique. Cela dit, le gouvernement s'était engagé à ne pas entraver la consultation dans les CR si les personnes le souhaitent. Il ne s'agit pas d'un circuit prescriptif comme en Grande-Bretagne, et une certaine liberté de parcours demeure.

4. Médicaments en développement et essais cliniques

Ioana CARON, Orphanet

http://www.orpha.net/orphacom/forums/04-Ioana-Essais_cliniques.pps

Une nouvelle fonctionnalité d'Orphanet, relative au suivi des molécules ayant une désignation orpheline, a été développée suite à la demande d'Eurordis et de l'agence européenne du médicament EMEA. L'objectif est d'informer les patients, les professionnels de santé et le grand public quant au développement de ces molécules.

Orphanet les recense en phase pré clinique, puis elles sont suivies jusqu'à leur autorisation de mise sur le marché. Le

décal moyen entre le moment de la désignation et l'AMM est de 7 ans. Ce long parcours donne lieu à 85 % d'échecs. Autrement dit, certaines molécules disparaissent entre temps et n'auront jamais le statut de médicament orphelin. Actuellement, l'on compte 268 sponsors et 591 essais cliniques, pour 432 désignations orphelines.

L'information sur les essais cliniques est collectée en France et en Europe, en contact avec les sponsors des désignations orphelines et des essais cliniques, les chercheurs, ainsi que les instigateurs d'essais cliniques, via nos équipes Orphanet.

Cette information n'a pas toujours été aussi transparente. En 2005, une réglementation européenne a permis de l'ouvrir au grand public, et selon des recommandations du Comité international des rédacteurs en chef des journaux médicaux, les essais cliniques devront être prochainement recensés dans une base de données publique.

Ioana Caron explique comment il est possible d'accéder à ces informations dans Orphanet et procède à une démonstration via plusieurs onglets (nom de la maladie ou du gène, médicaments orphelins, essais cliniques) à partir d'un écran projeté.

Une fois que les molécules ont été désignées comme médicaments orphelins, elles sont répertoriées dans un autre cahier d'Orphanet (liste des médicaments orphelins avec AMM européenne actualisée trimestriellement).

En conclusion, l'information sur les molécules orphelines et leur développement jusqu'au stade du médicament est complexe, et nécessite un suivi de la molécule, des essais cliniques et des désignations orphelines de l'Agence européenne du médicament.

Sékolène AYME, Orphanet

Nous essayons de vous fournir un maximum d'informations afin que vous puissiez surveiller votre domaine. Inversement, nous vous invitons à nous transmettre les informations que vous pouvez détenir sur les essais cliniques qui débutent, compte tenu de vos relations avec les chercheurs.

A. QUESTIONS

Féria LEHAICHE, Association Lupus France

Les informations sur les recherches et les nouveaux médicaments sur Orphanet sont très intéressantes. Néanmoins, 90 % des articles sont en anglais. Un poste budgétaire dédié à la traduction est-il prévu ? Cet investissement me paraît important et éviteraient aux malades de recourir à des moteurs de recherche, dont les traductions approximatives les induisent en erreur et les inquiètent, alors même que l'information d'Orphanet est juste.

Sékolène AYME, Orphanet

L'information de base sur Orphanet est en français. Grâce au Plan Maladies Rares, nous avons pu obtenir le financement nécessaire pour le développer. L'encyclopédie grand public est exclusivement en français et tous les résumés figurent en français et en anglais. En revanche, nous avons choisi de publier les articles de synthèse destinés aux professionnels essentiellement en anglais, afin de servir l'ensemble de la communauté internationale.

Marie-Christine de la MORLAIS, Alliance maladies rares

Pourquoi compte-t-on 85 % d'échecs parmi les essais, et pourquoi le délai moyen pour obtenir l'AMM est de 7 ans ?

Sékolène AYME, Orphanet

Nous n'y pouvons rien. Ce délai correspond au temps de développement d'une molécule à partir du stade pré clinique. Il peut varier de plusieurs années, voire ne jamais aboutir, dès lors que nous sommes dans le domaine de la recherche. De nombreuses molécules peuvent s'avérer inefficaces ou dangereuses. Ainsi, dans le cas de la sclérose latérale amyotrophique, 90 % des essais cliniques ont été arrêtés au cours des dix dernières années car ils étaient délétères pour le malade. Néanmoins, nous souhaitons surveiller les cas d'abandon pour de mauvaises raisons (manque de financement par exemple). C'est pourquoi nous avons mis en place ce processus de suivi. La plupart du temps cependant, les arrêts sont dus à des raisons scientifiques ou au nombre insuffisant de patients pour réaliser les essais. Développer de nouvelles thérapies est difficile et le Plan Maladies Rares n'y peut rien.

De la salle

Pouvez-vous rappeler qui finance et qui contrôle Orphanet ?

Sékolène AYME, Orphanet

Notre budget est pour moitié français, pour moitié européen. Pour la partie française, nous sommes financés par l'Inserm et la Direction Générale de la Santé. Par ailleurs, nous bénéficions d'une aide de l'AFM pour la publication de notre newsletter, du soutien du LEEM (syndicat de l'industrie pharmaceutique) pour la collecte de l'information sur les médicaments orphelins et les essais cliniques, ainsi que de la Fondation Groupama pour le web master. Au niveau européen, nous sommes financés par la Commission européenne, la Direction Générale de la Recherche (projets de recherche) et la Direction Générale de la Santé publique (collecte d'information). Obtenir des contrats européens demeure assez aléatoire, ce secteur étant très compétitif.

Par ailleurs, nous sommes contrôlés par un comité de pilotage, présidé par le Directeur Général de l'Inserm et le Directeur Général de la Santé, et comprenant des représentants du Conseil de l'Ordre des médecins, du Conseil de l'Ordre des pharmaciens, des associations de malades, des agences gouvernementales. En outre, nous avons un comité scientifique dans chacun des pays, qui examine les informations que nous collectons, ainsi qu'un comité éditorial international qui relit les articles avant leur mise en ligne.

De la salle

Lorsqu'une association est approchée par une tierce personne pour effectuer des essais cliniques, quelle est l'attitude à avoir ?

Sékolène AYME, Orphanet

Les essais cliniques sont très réglementés. Vous pouvez donc accepter, car si un essai démarre, c'est qu'il a obtenu les autorisations des comités d'éthique et des agences gouvernementales.

Paulette MORIN, Alliance Maladies Rares

J'ajoute que lorsque les essais n'aboutissent pas, c'est parce que les comités de protection des personnes ont rendu un avis défavorable à l'étude d'un médicament. Autrement dit, ce comité a nécessairement rendu un avis favorable si vous êtes contactés pour effectuer des tests. Vous pouvez solliciter cet avis dans le cadre des demandes de consentement, et éventuellement saisir le comité de protection des personnes pour obtenir des informations complémentaires.

De la salle

Quel est l'intérêt, pour un laboratoire, d'un médicament orphelin ?

Sékolène AYME, Orphanet

Lorsqu'il s'agit d'une nouvelle molécule, le laboratoire sera exempté de droits relatifs à l'enregistrement de cette molécule, bénéficiera d'une aide méthodologique de l'agence européenne du médicament pour bâtir ses essais, puis d'une exclusivité commerciale de 10 ans pour sa molécule. Ce dispositif est suffisamment incitatif pour que des laboratoires s'engagent sur de petits marchés, ce qu'ils ne feraient pas sans cela, les coûts d'enregistrement étant très élevés.

Lorsqu'un médicament est déjà sur le marché et que l'on découvre son utilité pour une maladie rare, son enregistrement comme médicament orphelin est tout de même avantageux au vu des éléments précédents. Si les laboratoires doivent déposer une nouvelle indication pour une maladie rare, autant qu'ils le fassent dans le cadre qui leur est profitable.

Session 2 : Les évolutions techniques du Web

Modératrice : Françoise ANTONINI, Alliance Maladies Rares

Chantal LECERF, porte parole de l'Alliance Maladies Rares

La plupart des associations ont un forum et savent les problèmes que cela pose. C'est pourquoi Jean Saide, de l'Association française du syndrome de Gougerot-Sjögren, et membre du Bureau de l'Alliance Maladies Rares, a créé un groupe de travail sur les forums informatiques, dans le but d'éditer des bonnes pratiques pour la modération des forums.

1. Groupe de travail Alliance Maladies Rares sur les forums

Jean SAIDE, AFGS

A. POURQUOI UN GUIDE PRATIQUE ?

<http://www.orpha.net/orphacom/forums/05-Jean-Saide-Guide-et-formation.pps>

Ce guide vise à répondre à la demande d'associations qui souhaitent créer un forum ou qui rencontrent de nombreux problèmes dans la modération de celui qu'elles ont créé. Par ailleurs, nombreuses sont les associations qui n'ont pas conscience de leur responsabilité en matière juridique et qui négligent les dimensions éthiques des forums. Enfin, certains forums fonctionnent en marge de l'association, soit parce qu'une personne s'est appropriée la gestion du forum, soit parce qu'elle l'a délégué puis s'en est désintéressée.

Ce guide de bonnes pratiques est issu d'un groupe de travail comprenant des modérateurs, des gestionnaires de site et des experts, et qui s'est réuni à neuf reprises entre février 2007 et juin 2008.

B. CONCEPTION

Il s'agit d'un guide simple et clair, qui se présente sous la forme de fiches par thèmes et traitant des questions essentielles concernant les forums. Pour autant, ce n'est pas un guide simpliste, mais qui se veut accessible à tous et qui ne requiert aucune connaissance particulière. Chacun y trouvera la réponse aux problèmes qu'il rencontre, dans un langage limpide.

Néanmoins, ce guide n'est pas destiné au grand public, mais s'adresse aux associations de malades et sera mis gratuitement à leur disposition. Les fiches étant évolutives, elles seront mises à jour dans un classeur.

Enfin, ce guide ne constitue pas tant un modèle à suivre qu'une aide aux associations, afin de leur éviter de prendre

des risques inutiles ou de faire des choix malheureux.

C. EXEMPLES DE FICHES

Jean Saide projette la liste des 12 fiches couvrant les questions essentielles relatives aux forums (objectifs d'un forum, aspects éthiques et juridiques, modérateurs, cahier des charges...), puis décrit plus précisément la fiche « Objectifs d'un forum » (objectifs possibles, qui les fixe, pourquoi et quelles en sont les conséquences).

D. CONSEIL ALLIANCE

Nous nous sommes limités à deux ou trois conseils, formulés de la manière la plus simple possible :

- définir ses objectifs par écrit avant d'ouvrir un forum ;
- si le forum est déjà ouvert, rechercher a posteriori des objectifs n'est pas inutile et peut aider à recadrer ;
- ne pas laisser une seule personne définir les objectifs, indépendamment du conseil d'administration ;
- en cas d'absence de solution totalement adéquate, faire un compromis entre ses exigences et un moindre coût financier ;
- privilégier la capacité d'évolution des outils par rapport aux besoins.

Chaque fiche contient quelques conseils spécifiques ou plus précis (confidentialité des informations, durée de conservation des messages, accès aux archives).

E. FORMATION DES MODÉRATEURS

1. Pourquoi une formation ?

La formation a quatre objectifs :

- Préciser le rôle du modérateur et ses limites

Celui-ci joue un rôle important de contrôle et de régulation du forum, accepte les messages et les modifie. Son pouvoir, qui est relativement étendu, doit tout de même avoir des limites pour ne pas dériver vers l'arbitraire. La Charte du forum s'impose donc à lui comme aux émetteurs des messages.

- Eviter les décisions contraires au droit ou à l'éthique

Le modérateur peut, s'il n'est pas suffisamment formé, outrepasser les lois en vigueur, et engager la responsabilité de l'association à son insu.

- Permettre un échange sur le guide pratique (compréhension, lacunes, évolution en fonction des besoins des utilisateurs)

- Faciliter le recrutement et éviter les démissions

La fonction de modérateur étant jugée assez lourde et décourageante, elle est souvent occupée par des bénévoles malades.

2. Programme

Le programme de formation s'articulera autour de quatre thèmes :

- les techniques de la modération ;
- les aspects juridiques de la modération ;
- les aspects éthiques ;
- l'écoute du modérateur.

La formation ne vise pas à couler tous les modérateurs dans un modèle de modération identique.

3. Méthodologie

La méthode retenue est la méthode dite des cas (on s'appuie sur des cas réels tirés des forums existants), à laquelle s'ajoute un apport de connaissances minimum, notamment juridiques et psychologiques.

La formation ne nécessite pas de prérequis particulier et se tient sur deux jours en petits groupes de 12 personnes.

4. Conclusion

La formation sera assurée par Alliance dans ses locaux, avec trois spécialistes, et devrait débuter en novembre. Elle sera ouverte à tous les modérateurs, plus ou moins expérimentés, ou même à de futurs modérateurs. Chacun en tirera profit, quelle que soit la taille de son association ou l'importance du forum qu'il anime. Néanmoins, la formation Alliance ne remplace pas l'utilité d'une formation propre à chaque association, son environnement, sa politique et sa culture.

Pour finir, je vous présente les quelques personnes du groupe de travail qui ont participé à la conception du guide pratique et qui sont là pour répondre à vos questions : Anne Buisson, Valérie Cavaillon, Isabelle Hoareau et Marc Hanauer.

F. QUESTIONS

De la salle, *Association Vivre sans thyroïde*

Vous indiquez que la formation ne réclame aucun prérequis particulier, mais vous affirmez par ailleurs que le modérateur doit avoir des connaissances juridiques et éthiques. Lesquelles ?

Valérie CAVAILLON, *Association les Feux Follets*

Le but des petits groupes de la formation est de confronter les expériences, et d'apporter des compétences complémentaires à ceux qui ont un bagage très pauvre. Aussi chevronné soit-il, aucun modérateur ne pourra jamais tout savoir. Les évolutions législatives sont

constantes. L'objectif est donc que chacun reparte avec des connaissances et continue ensuite de chercher des informations.

Jean SAIDE, *AFGS*

S'il n'est pas nécessaire de détenir préalablement ces connaissances, celles-ci seront dispensées lors de la formation, notamment dans le domaine juridique.

Paulette MORIN, *Alliance Maladies Rares*

Quand le guide pratique sera-t-il disponible et comment ?

Jean SAIDE, *AFGS*

Sa rédaction est achevée et il sera totalement finalisé d'ici début septembre. Nous avons sollicité la fondation Groupama pour sa publication. Nous attendons une réponse, espérant que cet exposé aura été convaincant.

Isabelle HOAREAU, *Alliance Maladies Rares*

Nous prévoyons quoi qu'il en soit une édition pour le mois d'octobre ou novembre. Il sera disponible sous une forme ou sous une autre à la première formation.

De la salle

J'ai deux questions. Notre association vient de s'inscrire à une liste de discussion ouverte par Eurordis. Je n'ai pas bien saisi la différence existant entre une liste de discussion et un forum. Par ailleurs, il semblerait que le modérateur d'un forum puisse contrôler a priori les messages, alors que ce n'est pas le cas pour une liste de discussion. Ma deuxième question porte sur les forums parallèles, qui ne sont pas gérés par l'association. Quelle est la responsabilité de l'association dans ce cas ?

Marc HANAUER, *Orphanet*

Généralement, les listes de discussion passent par votre outil de messagerie, tandis qu'un forum est ouvert sur une interface en ligne (site web). Cette différence en termes de modalités d'accès à l'information explique des besoins différents en matière de modération. Dans un forum ouvert à toute publication, une modération a priori est plus importante que dans une liste de discussion.

Concernant la partie juridique que vous avez évoquée, vous ne pouvez pas empêcher un individu de créer un forum sur un sujet quelconque. Dans ce cas, cela n'engage que sa responsabilité, et non celle de l'association qui adopterait une thématique similaire. La création d'un forum entraîne en fait une responsabilité d'éditeur.

Jean SAIDE, *AFGS*

Le cas que j'évoquais n'était pas vraiment celui d'une personne extérieure créant son forum, mais plutôt celui de l'association confiant la gestion d'un forum à une

personne et s'en désintéressant. Sa responsabilité n'en demeure pas moins totalement engagée.

De la salle, Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson

Je souhaiterais soulever le problème de certains malades qui expriment des thérapeutiques dangereuses dans les forums. Le rôle du modérateur est-il de supprimer ce type de messages ?

Anne BUISSON, Association François Aupetit

Le guide n'apportera pas vraiment de réponse à cette question. En revanche, ces cas limites ou difficiles, pour lesquels il existe des réponses juridiques, seront posés dans le cadre de la formation.

Marc HANAUER, Orphanet

Le guide vise à vous doter d'outils de réflexion par rapport à l'usage d'un forum, sans nécessairement vous apporter de réponse toute faite. Le but est également de recueillir des témoignages d'expériences, afin de nourrir la réflexion. Ces questions, qui sont récurrentes dans les forums de santé et associatifs, doivent être posées, et le guide doit précisément vous aider à déterminer quelle politique adopter par rapport à cela.

Anne BUISSON, Association François Aupetit

Tout cela n'est pas destiné à vous angoisser. Un forum se veut avant tout porteur d'espoir pour les malades et profondément utile pour créer un réseau d'entraide. Il existe effectivement des problèmes juridiques dont on souhaiterait se prémunir. Néanmoins, dans la majorité des cas, tout se déroule correctement. Les malades ont besoin de ces forums de discussion. Il faut simplement apporter l'encadrement nécessaire pour le gérer au mieux.

De la salle

Avez-vous des exemples de décisions de justice concernant des cas litigieux ?

Marc HANAUER, Orphanet

Ce domaine compte effectivement quelques jurisprudences aujourd'hui. Tout ce qui touche au droit sur internet est éminemment évolutif et donne parfois lieu à des décisions contradictoires. Un véritable suivi doit donc se mettre en place. Nous sommes à l'aube d'un phénomène nouveau, pour lequel il n'existe pas de solution juridique toute faite, mais que nous avons à construire. Notre objectif est d'attirer l'attention sur certains concepts et mises en garde, sans pour autant être alarmistes.

Daniel LEBURGUE, Association ALBI

Vous avez peu évoqué la constitution de la Charte du

forum, qui permet de régler des aspects juridiques ainsi que le rôle du modérateur. Si elle fait l'objet d'une discussion approfondie au sein du conseil d'administration, elle permet de limiter un certain nombre de problèmes. En cas de dérive du reste, cela confère des pouvoirs de sanction au modérateur.

Jean SAIDE, AFGS

Une fiche (Charte du forum) y est consacrée. Mais dès lors que la Charte s'appuie sur de nombreux aspects juridiques et éthiques, il est impossible de la détacher du reste. C'est pourquoi elle fait partie de l'ensemble des douze fiches.

Par ailleurs, j'attire votre attention sur le fait que l'association qui publie les messages est tout aussi responsable que les personnes qui les émettent. Ces personnes n'engagent pas qu'elles-mêmes.

Chantal LECERF, porte-parole de l'Alliance Maladies Rares

Merci au groupe de travail.

La présentation suivante est assurée par Denis Costello, chargé de mission du développement du site Eurordis et de l'envoi de la newsletter. Il est spécialiste du développement des outils de partage en ligne.

2. Les nouveaux outils Web 2.0

Denis COSTELLO, Eurordis

http://www.orpha.net/orphacom/forums/06-Eurordis-Denis-Orphanet_web2.pps

Eurordis est une fédération de 300 associations couvrant 1 000 maladies rares.

A. ÉLÉMENTS DE DÉFINITION

Le Web 2.0 est une terminologie qui existe depuis de nombreuses années, pour désigner un web social ou participatif. Cet outil permet ainsi d'échanger des idées et de former des communautés autour de sujets concernant les personnes touchées par les maladies rares. Mais de plus en plus, des outils permettant de communiquer envers les politiques, la presse et le grand public se développent.

Les premières évolutions des sites Web datent des années 90 et portaient sur des aspects techniques. Désormais, elles concernent davantage les relations entre les personnes. Les réseaux sociaux (Facebook, MySpace, Skyrock), de plus en plus nombreux, ouvrent de nouvelles possibilités pour les gens atteints de maladies rares.

B. NIVEAUX DE PARTICIPATION

Les niveaux de participation à ces plateformes sont relativement larges. MySpace compte 68,6 millions de visiteurs uniques par mois, et Face Book environ la moitié. Ces plateformes ne sont pas utilisées uniquement

par les jeunes ou les adolescents : 40 % des utilisateurs de MySpace ont entre 35 et 54 ans.

Un site de partage de vidéos comme YouTube a été visité par 77 millions de personnes en 2007, qui ont regardé 3,2 milliards de vidéos. Beaucoup de vidéos concernent les maladies graves et des témoignages de personnes touchées, dans toutes les langues. Par ailleurs, 10 heures de vidéo sont ajoutées chaque minute sur YouTube. Cela peut apporter un véritable soutien aux malades et dans les projets de recherche.

En France, 50 % de la population, soit 13 millions de personnes, participent désormais à un réseau social en ligne.

C. LES PRINCIPAUX OUTILS WEB 2.0

Les outils les plus connus sont les blogs (blogger, wordpress), les wikis (Wikipédia), les réseaux sociaux (Facebook), les sites de partage vidéo (YouTube) et les flux RSS (netvibes).

1. Les blogs

Un blog désigne une réunion de billets écrits par ordre chronologique et classés en ordre antéchronologique. Il se distingue des sites web car les articles peuvent être commentés par les lecteurs.

Une blogosphère comprend plusieurs types de blogs (journaux intimes, partages d'expériences) mais de plus en plus d'entreprises créent leur propre blog dans le but de communiquer avec leurs actionnaires et la presse. Ces blogs peuvent aussi constituer un bon complément d'une newsletter.

Un blog doit rester vivant et être entretenu quotidiennement pour attirer les utilisateurs, sinon il meurt.

L'exemple de inspire.com (plateforme américaine) est projeté.

Même en Europe, de nombreuses associations créent leurs propres réseaux sociaux, en plus des forums.

Enfin, le blog est également l'occasion pour les experts de partager leurs idées. Ces blogs d'experts occupent une place de plus en plus grande dans les médias.

Une page du blog de Denise Silber (consultante dans le domaine de la santé) est projetée en guise d'illustration.

2. Les Wikis

Le Wiki est un système de gestion de contenus site web qui rend les pages web librement consultables et modifiables par tous les visiteurs autorisés.

Wikipédia a fait l'objet de nombreux débats quant à la qualité de l'information mise en ligne, qui plus est dans le domaine de la santé et des maladies rares.

Wikipédia contient plus de 10 millions d'articles écrits par 75 000 contributeurs dans 250 langues. Wikipédia France comprend environ 700 000 articles écrits par 5 000 contributeurs actifs.

De nombreux articles existent déjà sur les maladies rares. Wikipédia a créé le projet Wiki genetics, afin de rassembler tous les sujets en rapport avec la génétique.

La page française de Wikipédia sur la médecine, ainsi que la page américaine correspondante, WiserWiki.com, sont projetées.

La question est de savoir si les pages sur de tels sujets doivent être ouvertes à tous. Les Etats-Unis ont fait le choix d'un Wiki fermé, qui est contrôlé par les médecins. Cela peut nourrir votre débat, sachant que l'intérêt d'un Wiki est de rassembler une intelligence collective, et de diffuser des résultats. Le rapport entre le degré d'ouverture du Wiki, le taux de collaboration des contributeurs, et la qualité des informations, est important. Si le Wiki est trop étroitement fermé, la qualité de l'information peut également en pâtir.

L'interface d'un exemple de Wiki professionnel (WikiProfessionnal.org) est projetée.

3. Les réseaux sociaux

FaceBook, Skyrock, Myspace, PatientsLikeMe (très intéressant dans la présentation des symptômes des malades), Inspire constituent les principaux exemples.

Les réseaux sociaux sont caractérisés par :

- des profils riches (individus ou organismes avec leurs coordonnées) ;
- une communauté hyper active rassemblée autour d'un intérêt ;
- la possibilité d'un « marketing viral » ;
- le partage de messages, de photos et de liens hypertextes ;
- des widgets (petites briques correspondant à des événements ou des photos).

Ce nouveau modèle de partage permet à une association d'afficher et de partager son actualité, ainsi que des informations extérieures.

Un profil Facebook pour la fondation Prader-Willi Research Canada est projeté à titre d'exemple.

Le profil fait apparaître les groupes reliés, les coordonnées web, des photos, des vidéos, les membres inscrits à cette fondation. Récemment en Grande-Bretagne, le Cancer Research UK a affiché des vidéos des femmes qui ont couru nues à Hyde Park pour la lutte contre le cancer.

Cela montre l'opportunité que représente Facebook pour les associations de communiquer et d'accroître leurs membres. Il existe néanmoins des risques, notamment

sur le plan éthique, et l'on n'a pas toujours le degré de contrôle que l'on souhaiterait, compte tenu des évolutions de l'internet et de ses sites. Tous ces éléments doivent être pris en considération, même si globalement, les réseaux sociaux présentent de nombreux avantages.

L'interface de Patientslikeme est projetée.

Ce modèle économique s'appuie sur la qualité de l'information partagée par les patients. Celle-ci est tellement pointue qu'ils peuvent la rendre anonyme et la partager avec les laboratoires et les industries pharmaceutiques.

4. La syndication (RSS)

Ce modèle est également intéressant pour faire partager en temps réel vos informations et vos événements. Auparavant, il était nécessaire d'envoyer des courriers réguliers pour la mise à jour des sites. Désormais, grâce aux flux RSS, il vous est possible de souscrire des partenariats avec des sites dont les modules sont rafraîchis par votre propre flux d'informations. Par ailleurs, l'agrégation de pages et de sites évite d'avoir à se rendre sur chacun d'entre eux séparément.

Une page d'Eurordis Photo Blog ainsi qu'une page de Netvibes sont projetées.

D. FONCTIONNALITÉS ET UTILISATEURS DU WEB COLLABORATIF

Le Web collaboratif comprend les bookmarks partagés, qui permettent de visualiser les pages les plus consultées par une communauté. Ce modèle est très intéressant pour rechercher des informations et élargir l'accès à cette information. Dès lors que celle-ci évolue constamment, le Web 3.0 sera bientôt créé et sera destiné à la recherche (moteur de recherche pour rassembler des données). Par ailleurs, le tagging constitue une méthode de recherche des termes récurrents sur certains sites par thématiques.

E. LES PATIENTS ET LE WEB COLLABORATIF

De plus en plus de patients se tournent vers le Web pour rechercher des informations sur les maladies. Aux Etats-Unis, 60 % des femmes se tournent plus volontiers vers les sites Web que vers leurs familles ou leurs amis.

Le Web 2.0 est en outre indispensable pour communiquer avec les jeunes, pour lesquels ce langage est parfaitement naturel.

Facebook comprend 500 groupes relatifs au cancer. Yahoogroups compte 500 groupes associés aux maladies rares. La création de la communauté HematosLife, regroupant toutes les associations de patients touchés par les maladies du sang, illustre le succès rencontré grâce à l'association hollandaise Bloedziekten.

De nombreuses associations prennent l'initiative de créer des communautés à travers les frontières et les langues.

F. CONCLUSION

La mise en place des outils web collaboratif se situe au cœur du débat. La question de l'ouverture de votre plateforme est fondamentale (à qui l'ouvrir de sorte que la qualité de l'information n'en souffre pas ?). Il faut du reste évaluer vos besoins par rapport à vos membres, ainsi qu'en termes de budget. Enfin, il faut savoir gérer ces outils dans le temps.

G. QUESTIONS

De la salle

Un support de votre présentation sera-t-il disponible ?

Marc HANAUER, *Orphanet*

Les présentations seront toutes mises en ligne sur le site d'Orphanet. Par ailleurs, un compte rendu des débats sera disponible ultérieurement.

De la salle

Je suis un peu dépassé par la technique, mais avez-vous des exemples de sites qui fonctionnent et qui ont du succès ? Nous avons énormément de difficultés à obtenir ces informations, et le développement de ces outils nécessitera de mobiliser des ressources humaines et financières importantes.

Denis COSTELLO, *Eurordis*

Il faudrait effectivement qu'un grand groupe fournisse une plateforme aux associations afin que celles-ci se dotent de tous ces outils. Comme je l'ai dit, à Londres, un réseau social sera prochainement créé pour les personnes touchées par les maladies du sang. Des évolutions sont déjà palpables, même si elles sont plus nombreuses aux Etats-Unis qu'en Europe.

Session 3 : « Dossier(s) Médical Partagé »

Marc HANAUER, *Orphanet*

Dans la continuité de nos débats de la matinée sur les nouvelles technologies, nous allons désormais vous présenter les différents services et supports assez proches d'un dossier médical électronique, en distinguant différents supports et approches. Nous aborderons des solutions sur clefs USB ou téléphone portable proposées par des sociétés privées ou encore des solutions en ligne, disponibles en général déjà aux Etats-Unis et qui pourraient dans un futur relativement proche arriver en Europe. Ces systèmes peuvent être utilisés soit directement par le patient qui va remplir lui-même ses données en ayant la maîtrise du support, soit par des opérateurs du système de soins. A ce sujet, nous avons prévu l'intervention de responsables du Dossier Médical Partagé qui devrait être utilisé dans le système de santé français mais malheureusement leur actualité n'a pas permis leur présence aujourd'hui. Je laisse la parole à Monsieur Michel HAHN pour la société Biostick.

1. Biostick, un lien pour la vie

Michel HAHN, *SOS COM'*

<http://www.orpha.net/orphacom/forums/08-Biostick-20080613-6.pps>

Toute l'équipe de SOS COM' est très honorée d'avoir été conviée à ces débats pour présenter l'innovation Biostick.

A. PRÉSENTATION DU LOGICIEL

Une allergie à un antiseptique, qui m'a valu une hospitalisation et trois mois d'arrêt de travail, est à l'origine de cette innovation. Biostick est ainsi né de l'importance de pouvoir communiquer ses antécédents à tout professionnel de santé, y compris dans le cadre d'une urgence médicale.

Ce logiciel installé sur clé USB vous permet de constituer et consulter votre dossier médical international, de sauvegarder et de crypter toutes vos données personnelles, et de bénéficier de conseils santé personnalisés liés au voyage. Biostick garantit ainsi la qualité et la continuité de vos soins.

La capacité du logiciel, variant de 512 MO à 4 ou 5 GO, permet de joindre des dossiers personnels. Il est compatible avec tous les systèmes d'exploitation. La saisie et la lecture des données s'effectuent hors connexion internet et les mises à jour sont illimitées et gratuites.

B. UTILISATION

Un spécimen de démonstration de Biostick est projeté. Michel Hahn simule une entrée dans le logiciel à partir d'un utilisateur fictif.

1. Dossier santé

Après avoir saisi un code secret, l'utilisateur doit compléter un certain nombre de rubriques du dossier santé :

- informations générales (groupe sanguin, tension artérielle, langues étrangères comprises) ;
- personnes à prévenir en cas de besoin (entourage, médecin traitant, employeur) ;
- assurance maladie et médecin traitant ;
- éléments administratifs (complémentaire santé et assistance internationale) ;
- renseignements sur les facteurs aggravants (antécédents, pathologies, traitement, troubles, allergies ou risques particuliers susceptibles d'intervenir dans l'établissement du diagnostic et les choix thérapeutiques).

Certaines données peuvent être laissées en accès libre ou au contraire être cryptées.

Le patient a la possibilité de cocher les pathologies dont il souffre et de fournir des renseignements plus précis s'il le souhaite. Le logiciel permet ainsi d'indiquer toutes les informations nécessaires lorsque le patient souffre d'une maladie rare (exemple du syndrome de Marfan). Allergies, interventions subies, date du diagnostic, traitement suivi, coordonnées du centre de référence, du médecin traitant, description détaillée de la pathologie, recommandations pour les urgences, lecture en langue étrangère éventuelle, ou encore articles scientifiques peuvent ainsi être insérés et permettent de constituer le profil médical du patient.

Michel Hahn simule ensuite l'ouverture de Biostick par l'urgentiste.

Un écran restitue les personnes à prévenir ainsi que la synthèse des informations générales, puis les fiches descriptives qui avaient été insérées dans chaque champ d'information (interventions chirurgicales, données administratives, etc). Les informations essentielles sont ainsi rapidement communiquées à tout professionnel de santé.

Biostick est une innovation française. Les versions anglaise, espagnole, et allemande sont en préparation,

dans la mesure où Biostick répond à un besoin de santé publique, notamment en termes de dépistage des principaux facteurs aggravants (hypertension, diabète, asthme, surdit , maladies rares et orphelines), qui concernent 40 % de la population au total.

Notre d marche est d'aller   la rencontre des associations de sant  car nous savons que les pathologies sont au centre de leur action,   la fois pour am liorer le traitement et la qualit  de vie des personnes expos es, et constituer une interface d'influence   l' gard des pouvoirs publics. A l'issue de notre phase de d veloppement fondamental, qui s'est achev e en mars 2008, nous avons d cid  de collaborer avec toutes les associations de sant  qui nous renvoient cette volont  d'ouverture, dont l'Alliance Maladies Rares. Nous entreprenons  galement des partenariats technologiques, puisque notre logiciel est compatible avec la t l phonie mobile. Une application permettant le transfert des donn es de l'ordinateur vers le t l phone mobile serait tr s pratique. Il en va de m me pour le GPS.

2. Dossier vie priv e

Ce dossier renferme des informations personnelles et confidentielles crypt es (famille, habitat, banques et assurances). Carte nationale d'identit , passeport ou permis de conduire peuvent  tre sauvegard s num riquement, ce qui est tr s pratique en cas de perte ou de vol.

3. Dossier voyages et d placements

Ce dossier est issu d'un partenariat avec santevoyages.com, site fran ais de r f rence en la mati re. Nous avons constitu  un fonds documentaire consid rable, apr s plusieurs ann es de travail, anim es par le Docteur Fisch, sp cialis  dans la m decine de voyage, assist  de huit autres m decins et d'un pharmacien.

Notre logiciel int gr  va prochainement publier une application interactive du fonds documentaire que nous avons constitu . Cette application permettra d' tablir   la demande des pr conisations personnalis es, selon la destination, la dur e du voyage et la date de d part.

Michel Hahn commente l'exemple d'un projet de voyage en C te-d'Ivoire.

L'application fournit une fiche pays compl te (coordonn es de l'ambassade, informations consulaires ou sanitaires, vaccins, r capitulatif des risques end miques et  pid miques), ainsi qu'une liste des centres de vaccinations en fonction du domicile, et les pr cautions   prendre avant, pendant et apr s le s jour (zones tropicales par exemple). Outre un flash info sant  monde, des fiches par pays selon des th mes appropri s (pr cautions   prendre pour un diab tique qui voyage sur du long courrier) sont disponibles. Enfin, un num ro de passe identifiera que la personne est utilisatrice de Biostick.

Les partenariats que nous proposons aux associations qui souhaitent collaborer avec nous comprennent :

- une visibilit  r ciproque de nos sites internet ;
- l'adaptation du dossier sant  par rapport aux sp cificit s de la pathologie qui est au centre de l'association ;
- une information actualis e des membres ;
- une remise de 20 % aux membres partenaires.

Nous avons r cemment particip  au concours de la Communaut  urbaine de Strasbourg Innovation. Le laur at de l'entreprise innovante et le prix Rh natic nous ont  t  attribu s.

C. QUESTIONS

De la salle

Votre entreprise est-elle adoss e   un grand groupe ?

Michel HAHN, SOS COM'

Non.

De la salle

Notre souci est de pr server les donn es de chacun et d' tre certains qu'elles ne sont pas utilis es par les assurances ou tout autre organisme.

Michel HAHN, SOS COM'

Ce n'est pas le cas. Une fois que votre logiciel est initialis , vous n'avez plus besoin de vous connecter. Aucun recel de donn es n'est possible.

De la salle

Certaines donn es ne pourront-elles  tre reproduites par les personnes qui y auront acc s (m decins) ?

Michel HAHN, SOS COM'

Il est impossible, sans votre code secret, d'acc der aux informations que vous aurez crypt es.

De la salle

En Grande-Bretagne, un malade a  t  maltrait  par la police, qui ignorait qu'il avait le syndrome de Huntington. Votre outil peut donc  tre utile dans cette perspective. N anmoins, les donn es du logiciel ne doivent pas  tre accessibles   tout le monde.

Michel HAHN, SOS COM'

Un incident similaire   celui-ci s'est d j  produit   Strasbourg. Les personnes pr sentant le syndrome de Huntington sont confondues avec des personnes ivres. Le but est donc d'informer les pouvoirs publics de l'existence de cette cl  USB que le patient peut porter.

Du reste, vos donn es seront plus prot g es dans Biostick que dans n'importe quel autre application informatique. Il

existe de nombreuses astuces pour éclater l'information, de même qu'il est possible de la crypter. Certes ce cryptage n'est peut-être pas celui des services secrets, et ce problème soulève la question plus générale de la fiabilité du modèle économique des serveurs.

De la salle, *Association France Lupus*

Je souhaiterais précisément rebondir sur ce point. Tous les codes secrets sont cassables et il ne faut pas être naïf. De nombreux professionnels de santé sont approchés par les grands groupes pharmaceutiques, et je crains une espèce de fichage de la personne, qui puisse être ensuite utilisé par d'autres organismes. Votre entreprise a tout de même un but lucratif.

Michel HAHN, *SOS COM'*

Vos données sont actuellement possédées par votre médecin traitant, lequel est tenu au secret médical, qu'importent les sollicitations des assurances ou des laboratoires. Nous avons eu un problème de ce type avec une assurance, que j'ai menacé immédiatement d'attaquer. L'assurance s'est rétractée. J'ai rencontré par ailleurs la MAIF, la MAAF et la MACIF, ainsi que d'autres sociétés mutualistes, qui sont favorables à un partenariat avec nous.

De la salle

Cette clé ne sera utilisée qu'en cas d'urgence. Autrement dit, je préfère la porter et ne pas mourir, que de craindre que l'on divulgue mes petits secrets.

Michel HAHN, *SOS COM'*

Il est effectivement indispensable de pouvoir communiquer en cas d'urgence. Par ailleurs, vous pouvez avoir besoin de communiquer votre historique médical en cas de consultation chez un spécialiste par exemple.

De la salle

Ne serait-il pas possible de concevoir une clé USB simplifiée, qui ne contiendrait que des informations basiques, et qui coûterait moins cher ?

Michel HAHN, *SOS COM'*

Toutes les précisions que la clé contient sont relatives au profil santé. Vous pouvez vous procurer une clé et élaborer ce modèle simplifié vous même, mais telle n'est pas notre démarche.

2. Lifecarte

Marc HANAUER, *Orphanet*

http://www.orpha.net/orphacom/forums/09-short_Lifecarte_2008.pdf

La personne qui devait assurer cette présentation étant hospitalisée, je vais la remplacer.

Un support comme LifeCarte s'imposait pour plusieurs raisons :

- le coût croissant de l'urgence médicale ;
- la place prise par les nouvelles technologies dans l'accès à l'information ;
- le besoin de nouveaux outils pour la prévention des risques ;
- le nomadisme individuel, exigeant une information en plusieurs langues.

Le manque d'informations médicales vitales est la quatrième cause de mortalité à l'hôpital. 33 % des patients admis aux urgences sont inconscients et ne peuvent pas communiquer.

LifeCarte est une carte à puce SIM sous format bancaire, dont les données sont lisibles directement et sans connexion à partir par exemple d'un téléphone portable. Le contenu de la carte est disponible en 6 langues sur tous les portables GSM. Il comporte des informations volontaires, identifiées et datées, avec l'accès au 112 européen. Cette innovation, qui date de 2003, a reçu le prix Innovation technologique au Salon IT Card 2003.

Une fois détachée, la puce peut être insérée dans un portable et permettre un accès aux informations enregistrées (contacts proches, mutuelle, assistance, don d'organes, allergies, contre indications, groupe sanguin).

Les données sont collectées à partir d'un questionnaire, et enregistrées sur une base de données centralisée, déclarée auprès de la CNIL. Une fois produite, la carte est envoyée à domicile.

Il est possible de modifier les données, et de renouveler la carte si nécessaire.

Ce produit présente un intérêt particulier pour les individus mobiles, qui utilisent les réseaux d'assurance, ou encore qui ont besoin d'être pris en charge à l'étranger. Son coût est de 20 à 25 euros par année. LifeCarte travaille avec de nombreux partenaires (assurances, services dédiés aux personnels expatriés) et a obtenu de nombreuses récompenses (prix de l'innovation Top santé, prix de la meilleure application santé).

Compte tenu de ses différences avec le produit précédent, il était important de vous le présenter.

A. QUESTIONS

De la salle

Il était question que la carte vitale évolue en ce sens. Qu'en est-il du dossier médical personnalisé ?

Marc HANAUER, *Orphanet*

Les personnes qui devaient intervenir sur le dossier

médical partagé ne sont finalement pas présentes aujourd'hui.

Précisons néanmoins que dans le cadre du DMP, ce n'est pas l'utilisateur qui renseigne les informations, mais le système de soins. Les données sont stockées et accessibles à tous les intervenants dans le domaine de la santé. Cependant, un certain retard a été pris, notamment en raison de problèmes de confidentialité, qui peinent à être résolus. Le DMP ne serait pas mis en place avant 2012 selon les informations dont nous disposons actuellement.

Michel HAHN, SOS COM'

Le Comité National d'Éthique vient justement d'invalider le DMP. Cette décision montre bien à quel point la confidentialité des informations constitue un problème délicat.

De la salle, Association SOS GLOBI

Ma question s'adresse à Michel Hahn. Combien avez-vous vendu de clés USB depuis le lancement de Biostick ?

Michel HAHN, SOS COM'

Nous avons réalisé 1 500 ventes directes aux particuliers. Par ailleurs, nous disposons d'un site de vente en ligne, et nous avons enregistré un achat massif de clés par l'association maladies nosocomiales.

De la salle, Association SOS GLOBI

Les services d'urgences l'utilisent-ils réellement ?

Michel HAHN, SOS COM'

Ces services ont des attitudes parfois contradictoires et ne veulent pas engager leur responsabilité. A Strasbourg, le CHU de Haute Pierre a accepté la lecture de Biostick tandis que l'hôpital civil l'a refusée. Mais en réalité, ils ne peuvent refuser. Dans la mesure où ces outils contiennent des informations vitales, ne pas s'en servir peut constituer une faute grave. Nous devons néanmoins nous montrer patients et organiser une communication intelligente. Nous espérons par ailleurs que l'Inserm et Orphanet constitueront des relais efficaces.

Marc HANAUER, Orphanet

Rien n'est encore clairement établi à l'heure actuelle dans ce domaine. Dès lors que c'est le patient qui remplit les informations, une erreur au niveau du groupe sanguin, par exemple, peut avoir de graves conséquences.

Marie-Odile BESNIER, Alliance Maladies Rares

J'ajoute qu'en ce qui concerne les maladies rares, un travail entre le ministère de la santé et les centres de référence est accompli pour éditer des cartes de soins spécifiques à une maladie, similaires à des cartes

d'identité et remplies par les médecins.

Marc HANAUER, Orphanet

Paulette Morin va justement nous en parler.

3. Dossier médical informatisé partagé : l'expérience d'une association, l'Association Française du Syndrome de Marfan (AFSM)

Paulette MORIN, Alliance Maladies Rares

<http://www.orpha.net/orphacom/forums/11-Marfan-PM.pps>

Le syndrome de Marfan a une carte de soins et d'urgence. Malheureusement, le Ministère n'a pas communiqué comme il le devait sur ce document. Je me suis rendue à plusieurs reprises aux urgences, qui ignoraient l'existence de cette carte.

Je vais vous parler du dossier médical informatisé partagé (DMIP) que le centre de référence et les consultations spécialisées dans le syndrome de Marfan ont mis en place, ainsi que des partenariats possibles entre l'association et le centre de référence.

A. POURQUOI UN DMIP ?

Initialement, l'un de nos médecins (Docteur Weber) avait mis en place des consultations par conférence téléphonique au sujet des cas difficiles, qui faisaient l'objet d'une expertise par les meilleurs spécialistes. En raison de l'hétérogénéité de leurs pratiques et de leurs approches, il était intéressant d'avoir un dossier unique.

Par ailleurs, un travail sur l'usage des bêtabloquants avait montré que de nombreux médecins ne les prescrivaient pas, ou attendaient que l'aorte des patients soit déjà très dilatée pour le faire. Nous avons donc conduit un travail de recollection des anciens dossiers, afin de montrer la progression de l'aorte selon que des bêtabloquants étaient utilisés ou non. Là encore, les mesures prises par les médecins n'étaient ni régulières ni homogènes sur l'ensemble du territoire. L'association s'est mobilisée et a apporté un soutien essentiellement logistique (le but n'était pas de dire au médecin ce qu'il avait à faire) : prise en charge des voyages, des repas, et des salles de réunion. Il était important qu'Alliance soit un lieu neutre, afin d'éviter les réticences, des hôpitaux parisiens notamment.

Enfin, nous nous sommes rendus compte qu'il était nécessaire d'intégrer une ancienne connaissance à tous les anciens dossiers. Le centre de référence a pu, grâce à la labellisation, disposer d'un attaché de recherche, que nous avons pris en charge financièrement.

B. PRÉSENTATION DU DMIP

Le DMIP est le résultat d'un travail commun entre toutes les consultations spécialisées sur Marfan (Lyon, Marseille, Toulouse, Rennes, Dijon, et hôpital Bichat), qui consiste

en l'établissement d'une fiche pour tout nouveau patient, contenant des informations personnelles que l'on peut saisir ou non. Une fiche de synthèse est établie après toutes les autres consultations. Le syndrome de Marfan étant une maladie génétique présentant de nombreuses mutations, la possibilité d'accéder à tous les dossiers permettait de relier certaines familles. Cette dimension relative à l'histoire familiale constitue un critère majeur.

La mesure de l'évolution des diamètres aortiques est automatique dans le DMIP.

Une fiche de consultation est projetée.

Elle peut faire apparaître respectivement les problèmes de poids et de taille du patient, les examens ophtalmologiques ou cardiologiques réalisés, les consultations orthopédiques ou en rhumatologie. Les mesures sont très précises (rachis, peau et téguments, système nerveux central, endocrinologie, traitements hormonaux ou autres). Désormais, le suivi par rapport à la ménopause est nettement meilleur, de même que celui de la croissance et de la puberté. La prédiction des grandes tailles permet d'ajuster les traitements en conséquence.

C. PERSPECTIVES ET AVANTAGES

Le DMIP permet un suivi uniforme de tous les centres de référence et constitue une base de données importante pour les projets en cours et à venir (Losartan et Croissantan). De nombreuses publications sont en cours (sur 1 000 cas), et 4 interventions du Docteur Weber sont programmées lors du prochain Congrès européen de cardiologie.

Le DMIP a permis d'accomplir des progrès considérables, mais de nombreuses inconnues demeurent (sur la taille des enfants notamment). Beaucoup d'efforts restent à faire pour « mieux vivre Marfan ».

D. QUESTIONS

De la salle

Les sites internet sont très nombreux, mais il est possible de labelliser son site. Pourquoi ne pas en avoir parlé ?

Marc HANAUER, *Orphanet*

Ce n'était pas tout à fait le sujet de la journée, mais nous pourrions le faire. HON est un organisme qui porte ce label. Nous pouvons espérer que les utilisateurs soient mieux renseignés sur les contenus des sites internet. Ceux-ci font sont révisés annuellement, mais il faut se méfier quant à leur qualité, quand bien même les sites labellisés respectent les 8 points de la Charte des sites labellisés. Identifier des sites de qualité et de confiance au milieu de la myriade de sites qui existe actuellement constitue un enjeu important.

Denis COSTELLO, *Eurordis*

L'accessibilité de ces sites est également importante. Ainsi, Accessiweb propose des modalités pour les personnes aveugles, ou encore pour celles qui ne savent pas utiliser un clavier informatique.

Marc HANAUER, *Orphanet*

Rendre les sites plus accessibles permet en effet de nourrir la réflexion sur la qualité des contenus.

Nous allons désormais nous intéresser aux pratiques d'Outre-atlantique en matière de dossier médical, les Etats-Unis étant pionniers sur ce type d'évolutions. Ce sont des exemples concrets d'usage actuel de service aux patients dans ce que l'on appelle désormais le « DME » (dossier médical électronique).

4. Les solutions Web alternatives

Marc HANAUER, *Orphanet*

<http://www.orpha.net/orphacom/forums/12-Hanauer-websante.pps>

Le dossier médical électronique (DME), qui constitue un marché en expansion dans un contexte porteur, représente un enjeu économique majeur. Aux Etats-Unis, seuls 6 % des patients utilisent un dossier médical électronique, mais 52 % des adultes recherchent régulièrement des informations sur internet. Une étude de RAND menée en 2005 estime par ailleurs à 80 milliards de dollars les économies possibles par l'usage d'un DME dans le système de soins américain. On voit bien qu'à l'heure actuelle, si l'utilisation de tels système est relativement faible, la progression prévue est forte et s'inscrit dans la logique de la gestion de l'information santé par l'internaute « patient » (recherche, collecte et usage de ses données personnelles).

Sans savoir s'il s'agit d'une révolution du Web 2.0, ce processus s'inscrit en tout cas dans un cercle vertueux (le patient se documente sur internet, échange dans des réseaux sociaux, puis en vient à l'usage des données personnelles) et aboutira à la demande d'autres services dématérialisés.

La problématique n'est pas nouvelle puisqu'il en était déjà question lors de la première bulle internet en 2001. Certains sites ont fait des propositions qui sont restées sans succès, mais par la suite, de grands groupes se sont investis dans ce domaine (Cisco, Agfa, Siemens, et désormais, Microsoft et Google). Les moteurs de recherche figurent en première ligne ; 58 % des personnes recherchant des informations médicales le font sur un moteur de recherche, et la masse de données traitées est très importante.

A. Cisco

Cisco est un opérateur de type industriel, qui a commencé

par la télémédecine (chirurgien pilotant des robots à distance) et s'engage aujourd'hui dans l'hôpital sans fil via des applications web. D'autres équipementiers s'investissent dans ce domaine (Lexmark avec les hôpitaux suédois).

Les services proposés sont centrés sur le patient, mais gérés par l'hôpital, et non par lui-même.

Le but est de faire évoluer une organisation de santé traditionnelle vers une organisation e business. Il s'agit ici de dématérialiser l'information santé qui circule au sein du système de soin (transmission des informations ou de l'imagerie entre différents services etc.).

B. REVOLUTION HEALTH

« Pur acteur » web lancé par des cofondateurs d'AOL, il permet au patient de gérer lui-même ses informations, et s'inscrit dans un réseau communautaire (blogs, notation des médecins, services premium).

L'interface du site est projetée.

Il est possible de créer un espace personnel et de garder trace d'un historique médical, de même que d'un profil public pour échanger. La logique ici est proche de la gestion « communautaire » et réseaux sociaux (l'utilisateur créé un profil, partage ses expériences avec d'autres, accède à des informations vulgarisées etc.).

C. PATIENTSLIKEME

Ce site est issu des patients atteints de SLA. Il compte 9 000 membres et est très orienté « réseau social ». La notion d'échange y est forte, et la masse d'informations circulant sur le site sert également à recruter des patients pour des essais cliniques.

L'interface du site est projetée.

Il est possible d'effectuer une recherche par symptôme et d'entrer en contact avec des personnes qui présentent des symptômes similaires. Il est également possible de diffuser des informations à caractère privé (psychologie, poids...). Ce dossier constitue la version extrême d'un dossier médical, plus que partagé, et permettant de tisser un lien communautaire particulièrement serré. L'approche est d'une certaine façon celle d'un « facebook » orienté santé : l'utilisateur créé son profil personnel, l'alimente de nombreux détails, recherche d'autres utilisateurs par « affinité et points commun » et met à jour régulièrement ses informations.

D. MICROSOFT ET GOOGLEHEALTH

Le DMP électronique est, là aussi, géré par le patient, mais une interface est possible avec les dossiers des hôpitaux. L'accent est mis sur la confidentialité des données et une politique de sécurité est menée sur ce point. L'interface est réservée aux Américains pour le moment. Il est possible d'entrer en contact avec des

associations ou encore des pharmacies qui proposent des réductions. Une partie de l'interface est dédiée aux outils de mesure (glycémie, pression sanguine). Une démarche proactive est menée auprès des hôpitaux. Contrairement à la France, ces créneaux sont plutôt investis par des sociétés privées.

L'utilisation de tels sites présente de nombreux avantages (recherches sur une maladie, liens vers d'autres types d'informations, parties diffusées en ligne), mais certains éléments (publicités, proposition de réservation d'hôtel) sont parfois sans rapport avec la santé.

Google est le dernier arrivé sur ce créneau (mai 2008), avec Google Health. Le DME est au cœur d'une véritable guerre économique. Le dossier est géré par le patient. Un interfaçage est possible avec les hôpitaux ainsi que les outils Google. Le moteur de recherche, orienté « santé », est particulièrement puissant.

L'inscription s'effectue sur une interface classique, à partir de renseignements sur notre profil. Il est possible de rechercher de quelle maladie l'on est atteint, de projeter des fiches médicales et d'utiliser des liens vers les nouveautés qui viennent de paraître sur le sujet. La liste des symptômes est très étendue, et de nombreux contenus sont disponibles en ligne. Des remarques et des alertes se déclenchent par rapport à un traitement ou une posologie, lorsque l'on prend déjà un médicament du même type. La personne est alors invitée à consulter son médecin.

L'interface est simple à gérer. Il suffit de cliquer sur son profil pour que le lien s'opère. La gamme de services proposés par ces sites est très étendue. Ainsi Daily Apple effectue lui-même la recherche d'informations en lien avec notre profil. Il est également possible de trouver rapidement les coordonnées d'un médecin à New-York. Ici l'approche est celle de services en ligne proposés par des acteurs reconnus. Microsoft que l'on ne présente plus et Google qui, au-delà de son célèbre moteur de recherche, propose gratuitement des services divers (mail, agenda, suite bureautique et donc également dossier médical personnel).

E. QUELS RISQUES POUR LA CONFIDENTIALITÉ ?

Microsoft et Google étant exempts de la loi américaine relative à la confidentialité des données médicales, cette question se pose avec d'autant plus d'acuité.

Nous pouvons nous demander si l'accord du patient ne se fait pas malgré lui, au vu du partage d'informations et des recoupements qui sont possibles.

Par ailleurs, les risques inhérents à l'informatisation sont nombreux (piratage, usurpation d'identité). En Grande-Bretagne, 60 % des généralistes sont réticents pour télécharger ces données dans une base de données nationale.

F. CONCLUSION

Nous voyons bien ici que présentant des approches différentes, la gestion de l'information santé, soit par les opérateurs « officiels » des systèmes de santé soit par les internautes eux-mêmes ; va devenir un problème très crucial dans les prochaines années. Internet était devenu incontournable pour chercher son information, il va le devenir pour la gérer. L'exemple de Google est à cet égard éclairant. Citons Marissa Mayer, Vice présidente de « Search Product and User Expérience » chez Google : le besoin des utilisateurs qui recherchent des informations médicales sur le moteur Google est considérable. Le but de Goggle est de comprendre et d'organiser ces données. Simultanément, il s'agit de faire gagner du temps aux médecins, en leur faisant accéder de manière simple et rapide à chaque dossier médical.

G. QUESTIONS

De la salle

Vous avez indiqué que les outils de type Web que vous avez présentés étaient conformes à un certain nombre de lois américaines. Dès lors que j'entre des données sur des sites américains, je peux donc être en porte à faux par rapport à la loi française. Que se passe-t-il dans ce cas ?

Marc HANAUER, *Orphanet*

L'interfaçage avec un grand nombre de systèmes constitue en effet un enjeu important. Rien ne vous empêche de stocker vos données sur Google, mais la loi française ne s'y appliquera pas.

De la salle

Ma question rejoint le DMP. J'ai appris dernièrement que les pompiers et les services d'urgence avaient le réflexe de consulter le téléphone portable des patients. Il suffit d'enregistrer une personne de son entourage dans son mobile ICE. Il s'agit de pouvoir disposer d'une carte de santé comme nous l'avons fait pour les anticoagulants ou la vaccination.

Marc HANAUER, *Orphanet*

De nombreuses informations ont circulé sur internet sur le code ICE (In case of Emergency), mais celui-ci n'a donné lieu à aucune démarche officielle. Le problème auquel est confronté l'urgentiste est de savoir à quelle information il peut et doit se fier, car comme je l'ai déjà dit, par exemple une erreur sur le groupe sanguin enregistré sur la carte peut être fatale.

Session 4 : Les services Web d'Orphanet

Marc HANAUER, *Orphanet*

<http://www.orpha.net/orphacom/forums/13-Hanauer-asso-sites.pps>

Je reviendrai ici sur la dernière version des services Web d'Orphanet.

1. Des outils web pour la communauté

Auparavant, Orphanet était un seul serveur regroupant le développement et l'hébergement. Sa nouvelle version comprend deux serveurs pour les applications et les bases de données, tandis qu'un autre serveur est dédié au développement.

Notre conviction est qu'une association, même modeste, doit pouvoir accéder rapidement à la communication sur le web. Dans cette perspective, trois niveaux de services sont proposés :

- Nestor, pour les débutants, simple et efficace ;
- un site portail en kit, solution open source évolutive et dynamique (flux, commentaires, newsletters) ;
- un hébergement gratuit et sécurisé (accès sécurisé, cryptage des données).

Marc Hanauer projette et commente les interfaces respectives de ces trois services. Un CMS (compteur management system) permet notamment de comptabiliser le nombre de visites.

Les sites produits avec ce type d'outils web sont nombreux et très divers. De plus en plus de demandes émergent des centres de référence.

Même si vous n'utilisez pas les services internet, ces outils développent des activités de conseil et d'information. Orphaweb vous tient ainsi informé des pannes d'électricité.

2. Quelques chiffres clés

Sur 338 associations référencées, 90 % ont un site web, et 21 % utilisent ou ont utilisé un de nos services de création/gestion de site web.

221 comptes ont été ouverts sur le serveur d'Orphanet (+ 7 %), 88 sur Nestor (+ 18 %). 30 sites portail en kit sont installés, et 5 740 documents sont référencés par Google sur <http://asso.orpha.net>.

Les statistiques 2007 et 2008 montrent une nette progression de la navigation.

Le site portail en kit a subi des améliorations significatives. Il est beaucoup plus valide et plus propre, ainsi que plus collaboratif (possibilité de blogs) et sécurisé. Les mises à jour sont impératives pour éviter toute défaillance (attaques identifiées depuis quelques jours sur les sites wordpress).

Je vous remercie pour votre attention, ainsi que la Fondation Groupama pour son soutien et son accueil aujourd'hui.

Paulette Morin, Alliance Maladies Rares

Merci d'être toujours aussi nombreux et merci à toute l'équipe de Ségolène Aymé pour le travail considérable qui a été accompli. Je vous donne rendez-vous l'année prochaine.

orphanet

