



# Les Cahiers d'Orphanet

Compte-rendus

Colloque du 30 Juin 2009

X<sup>e</sup> Forum Internet et les maladies rares

## Les données santé dans un monde informatisé

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



# Sommaire

<b>Accueil des participants</b>	<b>3</b>
<b>Comment améliorer la lisibilité du dispositif centre de référence / centre de compétences</b>	<b>4</b>
I. Complexité du dispositif : comment le rendre lisible ?	4
II. Les solutions retenues par Orphanet pour le site Internet	5
III. Les documents de communication	7
IV. L'information sur la filière de soins par l'Alliance Maladies Rares	8
V. Table Ronde	9
I. La sécurité des données	15
<b>Informatisation des données médicales : pour le meilleur et pour le pire !</b>	<b>15</b>
II. Les registres maladies rares	17
1. État des lieux	17
2. Politique du Comité National des Registres	18
3. Législation actuelle et évolution prévisible	20
III. Table Ronde	21
<b>Actualité des services Orphanet pour les associations</b>	<b>23</b>
<b>Conclusion</b>	<b>25</b>

## Accueil des participants

### GABRIEL DE MONTFORT, FONDATION GROUPAMA POUR LA SANTÉ

---

Bonjour, je vous remercie d'être venus. Il y a dix ans que nous organisons nos rencontres et le succès est toujours au rendez-vous. Je remercie tout particulièrement Ségolène Aymé et Françoise Antonini pour les informations très utiles et enrichissantes qu'elles nous ont apportées tout au long de nos rencontres depuis 10 ans. Nous percevons chaque jour l'efficacité de l'Internet comme outil de diffusion des informations.

A Groupama, nous sommes toujours fiers d'être partenaires d'Orphanet et de l'Alliance Maladies Rares, acteurs essentiels dans la lutte contre les maladies rares.

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

---

Pour ma part, je remercie tout d'abord la Fondation Groupama pour la Santé pour son hospitalité et pour les services et infrastructures mis à notre disposition.

Cette journée sera fortement interactive et s'articulera en deux volets. La première partie portera sur les centres de référence et les centres de compétences. En seconde partie, nous traiterons plus spécifiquement le problème de la sécurité des données informatisées. Puis nous achèverons cette rencontre par une surprise, afin de fêter les dix ans des journées Groupama pour la santé. Je rappelle qu'à l'origine, certaines associations savaient à peine se servir d'un ordinateur. En dix ans, le chemin parcouru est tout simplement phénoménal.

Je souhaite que cette journée soit fructueuse et riche en témoignages, et qu'elle permette à chacun d'entre nous de partir mieux informé.

### FRANÇOISE ANTONINI, ALLIANCE MALADIES RARES

---

Dans son discours au Congrès Européen maladies et handicaps rares d'Evry en octobre 2003, Jean-François Mattéi, alors Ministre de la Santé, avait annoncé que la thématique Maladies Rares ferait partie de la politique de santé de la France. Au nombre des mesures annoncées figuraient la labellisation de centres de référence et de centres de compétences. Ces notions, déjà présentes dans le discours ministériel, recouvrent une réalité très complexe qui a beaucoup évolué jusqu'à aujourd'hui. Je laisse la parole à madame Ségolène Aymé pour nous les présenter.



# Comment améliorer la lisibilité du dispositif centre de référence / centre de compétences

Modératrice : *Françoise ANTONINI, Alliance Maladies Rares*

## I. Complexité du dispositif : comment le rendre lisible ?

SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET



Je souligne tout d'abord que la France est le seul pays au monde à s'être doté d'une politique nationale cohérente dans le domaine des centres de compétences. Certains pays possèdent des centres de référence pour certaines maladies, comme la Suède, la Norvège ou l'Italie. Néanmoins, aucune réflexion n'a été menée

sur le nombre requis de centres et sur le maillage territorial pertinent à adopter. La dynamique instaurée en France est unique sous ce rapport.

Le dispositif français s'applique à tous les domaines de la médecine, car les maladies rares surviennent dans toutes les spécialités médicales. C'est dans le domaine des syndromes entraînant des anomalies embryofœtaux qu'il y a le plus de maladies rares.

Si le bilan global du dispositif est très positif, le système comporte un certain nombre d'imperfections nées de l'histoire. La politique de centres de référence a été définie à partir d'une ouverture d'appels à projet. Les professionnels ont d'abord proposé des dossiers à partir de leur quotidien et de leur expertise. Chacun travaillait naturellement selon sa spécialité. Il en résulte une très grande hétérogénéité du nombre de maladies couvertes par les centres de référence. Certains centres sont très généralistes, couvrant un grand nombre de maladies, alors que d'autres sont très spécialisés à l'intérieur d'une même maladie.

Par ailleurs, ce dispositif n'a pas été pensé comme s'inscrivant dans le système de santé général. La structure centre de référence n'existe pas au plan administratif. Il faudra faire en sorte de lui donner un périmètre et une visibilité dans ce cadre. En tant que lieu, le centre pouvait être aussi bien un regroupement de consultations d'un même hôpital, un groupement

d'hôpitaux d'une même région ou d'hôpitaux de régions différentes. Certaines consultations peuvent être très distantes. Au total, ce dispositif n'est pas très bien défini.

Dans certains centres, bâtis selon une structure de « poupées russes », des spécialités se chevauchent. Par exemple, dans le centre Maladies auto-immunes rares, nous trouvons le centre dédié au lupus et aux syndromes des antiphospholipides d'une part, le centre pour la sclérodermie systémique d'autre part. Un autre centre, pour les vascularites nécrosantes, chevauche encore le premier. De même, les amyloses chevauchent les périarthrites juvéniles. Ces conjonctions mériteraient une redéfinition précise des champs d'action et de recherche de chaque centre. La situation est plus complexe encore en dermatologie, puisqu'un centre généraliste regroupe toutes les maladies dermatologiques rares. Il contient dans son périmètre un centre dédié aux maladies dermatologiques génétiques, qui contient lui-même deux centres plus spécifiques, respectivement dédiés à la neurofibromatose et aux épidermolyses bulleuses héréditaires. Il est très difficile d'assigner à chaque centre des missions sans s'organiser avec les autres centres de référence.

En somme, toutes les maladies rares peuvent aujourd'hui être rattachées à un centre ou à un autre. Si les centres de référence couvrent à peu près tous les domaines, les médecins concernés ne savent pas toujours à qui adresser les malades. Ce dispositif est complexe.

Le mode d'apparition des centres de référence sur Orphanet est lié en grande partie à l'historique que je viens de décrire.

**BRIGITTE SIMEON, SECRÉTAIRE DE NÉOPLASIES ENDOCRINIENNES MULTIPLES**

S'agissant des centres de référence pour les maladies endocriniennes rares, nous ne savons pas du tout où nous situer. Nous sommes reliés au centre Renatem validé par l'INCa. Que vient faire l'INCa dans le dispositif ?

SÉGOLÈNE AYME

La réflexion sur les cancers rares avait été exclue du

plan Maladies rares du fait d'un Plan Cancer. Les centres de référence ne couvrent donc pas les cancers rares. L'INCa, depuis le début du plan, a vocation à labelliser les futurs centres de référence dans le domaine des cancers rares. Néanmoins, au lieu de commencer par un appel à projets, l'organisme a commencé par financer des projets pilotes expérimentaux, en définissant ce qu'il attendait des réseaux. Plus d'une vingtaine de réseaux ont ainsi été financés en trois ans. Il existe aujourd'hui officiellement 11 centres de référence pour les cancers rares, chacun doté d'un réseau de centres de compétence.

Le processus d'évaluation de ces centres sera le même que celui des centres de référence maladies rares. L'évaluation interviendra à trois et à cinq ans.

Vous êtes donc effectivement rattachés aux centres que vous citez. Les conventions sont en cours de signature. Le dispositif est en train de se mettre en place. Chaque centre de référence cancer rare doit avoir un centre de compétences dans une région. Chaque centre de référence aura à terme 25 centres de compétences, ni plus ni moins.

#### **MONSIEUR PIASTRA, ASSOCIATION WEGENER INFOS**

J'ai la chance d'avoir un seul centre de référence en France à Cochin. L'on peut s'en féliciter. Toutefois, les centres de compétences posent problème. Nous devons être vigilants quant à leur labellisation, car nous avons constaté que beaucoup de centres de compétences ne travaillent pas avec les centres de référence. Nous souhaitons que les critères de sélection appliqués pour les centres de compétences soient aussi draconiens que pour les centres de référence.

#### **SÉGOLÈNE AYME**

Nous reviendrons sur ce point durant la table ronde.

#### **JOSÉE DE FELICE, ASSOCIATION PEMPHIGUS-PEMPHIGOÏDE FRANCE**

Comment une association peut-elle peser dans le choix des futures labellisations ? Comment pouvons-nous faire connaître les centres avec lesquels nous travaillons le mieux ?

#### **SÉGOLÈNE AYME**

La révision des périmètres des centres de référence se fera lors de l'évaluation à cinq ans. Les associations auront tout loisir de s'exprimer dans le dossier.

## **II. Les solutions retenues par Orphanet pour le site Internet**

### **ANA RATH**



Comme cela a été dit, le dispositif est difficile à représenter. Nous avons donc choisi certaines options sur le site d'Orphanet.

L'utilisateur a deux possibilités pour trouver un centre de référence : le menu consultations ou la fiche maladie.

Dans le premier cas, à partir de n'importe quelle page du site, vous trouvez en haut un menu, avec un onglet « consultations ». Cela vous permettra de rechercher un centre de référence. Dans le second cas, lorsque vous avez recherché une information sur une maladie précise, la fiche apparaît. Dans le menu de droite, vous avez l'option consultation qui vous amène à la même interface.

Pour affiner votre recherche, vous devez obligatoirement choisir soit une maladie, soit un pays. Puis, une fois la maladie nommée, des options de recherche peuvent être retenues en plus. Vous pouvez par exemple ne retenir que les consultations labellisées en centres de référence. Vous pouvez ensuite sélectionner les centres assurant une consultation de conseil génétique ou les consultations de prise en charge. Vous pouvez également choisir consultations pour adultes, consultations pour enfants ou les deux.

Prenons l'exemple de l'atrésie des voies biliaires. Une fois précisé que nous cherchons les centres de référence en France, il faut vérifier que la maladie à laquelle nous accédons est bien la maladie recherchée au départ. Le résultat est qu'il existe un seul centre de référence pour l'atrésie des voies biliaires en France, au CHU de Bicêtre. Un pictogramme spécifique confirme qu'il s'agit bien d'un centre de référence. Si nous décochons la case centres de référence, nous accédons à la totalité des consultations en France. L'ordre d'affichage retenu sur Orphanet est géographique. Il se décline par pays, par région, puis par ville. Cela vous permet de rechercher la proximité.

Sur Orphanet, l'on appelle centres de référence les centres qui apparaissent sur l'arrêté ministériel de labellisation des centres de référence. Comme cela a été dit, un centre peut être un service, plusieurs services, plusieurs hôpitaux dans une même région ou plusieurs hôpitaux de régions différentes. Quelle que soit sa

structure, un centre de référence a un coordonnateur. Son nom apparaîtra chaque fois qu'apparaît le centre de référence.

On appelle consultations du centre de référence les centres constitutifs, qui n'apparaissent pas dans l'arrêté ministériel, mais qui figurent dans le dossier de labellisation et qui assurent les mêmes missions que le centre de référence : établissement des référentiels, information des malades, deuxième avis etc.

Viennent ensuite les centres de compétences. Il s'agit de la liste établie par les Agences Régionales d'Hospitalisation (ARH). Enfin, pour l'appellation consultations spécialisées, nous trouvons tout ce qui intervient hors du périmètre de labellisation des centres de référence maladies rares. Toutes les consultations spécialisées tendent à disparaître au profit des centres de compétences à l'intérieur de ce périmètre.

Les centres de référence s'emboîtent du plus général au plus particulier. C'est également le cas des centres de compétences. C'est pourquoi nous avons fait le choix d'afficher les consultations par groupes de maladies. Les maladies se répartissent par spécialité médicale, par sous-spécialité, puis par groupes de maladies au sein de la sous-spécialité. Les maladies entraînant des manifestations susceptibles de faire intervenir plusieurs spécialités peuvent apparaître dans des centres de référence ou centres de compétences se situant dans des spécialités différentes. S'il n'y a pas de consultation spécifique pour une maladie donnée, elle héritera des consultations qui s'occupent de toutes les maladies d'un groupe. Ainsi, il n'y a pas de maladie qui soit orpheline de consultation.

L'avantage du mode de fonctionnement par classification est qu'il permet de représenter le dispositif centres de compétences. Certains centres de compétences ont été désignés pour couvrir la totalité d'un groupe de maladies. Il en résulte que plusieurs centres de référence partagent un même centre de compétences. Corrélativement, le périmètre couvert par un centre de compétences est souvent plus large que celui de chaque centre de référence pris séparément.

Par exemple, il existe un centre de référence spécifique pour l'atrésie des voies biliaires, mais cette maladie s'inscrit dans un centre de compétences désigné pour couvrir le groupe des maladies rares du foie. Le centre de compétences a donc une couverture plus large que ce centre de référence en l'occurrence.

La classification par groupes permet également d'identifier des consultations plus généralistes, non

spécifiques d'une maladie. En Europe, s'agissant de l'atrésie des voies biliaires, nous observons une grande hétérogénéité. Ce sont généralement les consultations de maladies hépatiques qui en traitent.

Le troisième avantage du système est de donner accès à toutes les spécialités qui prennent en charge une maladie donnée. Une réponse adéquate peut donc être rendue pour les maladies complexes, à manifestations multiples. Par exemple, la maladie de Wilson est métabolique, neurologique et hépatique. Si l'on ne trouve pas le centre de référence qui s'y rapporte, l'on trouve des consultations se rapportant à chaque spécialité, permettant de recenser qui s'occupe des différentes manifestations de la maladie.

Ce système comprend également des inconvénients. Plusieurs maladies peuvent se retrouver dans de trop nombreux centres de référence. Lorsque vous recherchez une maladie de ce type, vous pouvez tomber sur une longue liste de consultations relevant de plusieurs spécialités.

Nous avons donc entrepris un travail de simplification, en vue d'essayer de déterminer les spécialités principales afférant à chacune de ces maladies complexes. Par exemple, l'association VATER, un syndrome polymalformatif, produit plusieurs types de manifestations dont certaines requièrent une prise en charge spécialisée, parfois juste après la naissance. Nous avons choisi de rattacher la maladie aux centres de référence d'anomalies du développement embryonnaire, malformations ano-rectales, malformations de l'œsophage et malformations cardiaques complexes. Etant donné que les centres d'anomalies du développement sont plus nombreux que les autres, ils apparaissent surreprésentés par rapport aux autres centres de référence. Ce qui apparaît simple pour certaines maladies est très difficile pour certaines autres. Ce travail est en cours.

En conclusion, vous pouvez constater qu'il n'est pas toujours aisé de trouver des solutions qui rendent lisibles les centres de référence et de compétences. Si nous avons privilégié la présentation géographique, nous en étudions d'autres. Nous attendons bien sûr vos témoignages et suggestions afin d'améliorer le système.

#### **MARION ROGER, ASSOCIATION ALGODYSTROPHIE**

Notre centre de référence se trouve à La Réunion. Comment le contacter ?

#### **SÉGOLÈNE AYME**

A ma connaissance, il n'y a pas de centres de référence pour les maladies algodystrophiques.

**JOSÉE DE FELICE, ASSOCIATION PEMPHIGUS-PEMPHIGOÏDE FRANCE**

---

Est-il possible de faire apparaître que certains centres de référence proposent des consultations pluridisciplinaires ? Cela représenterait un grand progrès pour nous.

**SÉGOLÈNE AYME**

---

La pluridisciplinarité fait partie des critères de labellisation. En principe, tous les centres doivent être pluridisciplinaires.

**STÉPHANIE PARET**

---

Certains centres de référence n'ont pas de psychologues : comment agir pour les obtenir ?

**SÉGOLÈNE AYME**

---

Chaque centre a fait ses demandes de personnel. Il doit maintenant fonctionner avec le budget demandé et alloué.

### III. Les documents de communication

**MALALA RAZAFIJAONIMANANA, ORPHANET**

---

Je suis responsable des données associations et consultation au sein de l'Orphanet. Je vais vous parler des documents de communication sur les centres de référence et les centres de compétences. Il s'agit d'un annuaire des centres qui doit sortir prochainement dans la série des cahiers d'Orphanet.



Trois cahiers d'Orphanet ont été créés. Le premier liste les centres de référence coordonnateurs. Le cahier numéro deux liste l'ensemble des centres de référence et les centres de compétences, par groupe de maladies. Le cahier numéro trois liste les centres de référence et centres de compétences par région.

Dans le cahier numéro un, les centres de référence apparaissent avec le coordonnateur. Les centres sont classés par groupe de maladies, puis par région. Je rappelle qu'il existe 18 grands groupes de maladies. Le premier groupe comprend les maladies systémiques et auto-immunes rares. Le second comprend les maladies cardiovasculaires rares etc.

Le cahier numéro 2 regroupe les centres de référence coordonnateurs, leurs consultations et les centres de compétences par groupe de maladies. Chacun des 18 grands groupes de maladies contient des sous-groupes, visualisables par blocs de couleur. Le bloc représente l'ensemble des centres de référence et de compétences qui couvrent les sous-groupes de maladies. Ce réseau, qui couvre un sous-groupe de maladies, peut être constitué d'un centre de référence coordonnateur uniquement ou d'un centre de référence avec ses consultations et/ou centres de compétences.

Il arrive que plusieurs centres de référence partagent le même centre de compétences. Nous trouvons alors la liste des centres de référence avec leurs consultations respectives et la liste des centres de compétences.

Dans le troisième cahier, les centres de référence et de compétences sont groupés par région. Par exemple, apparaissent pour une région donnée la liste des consultations, des centres de référence et des centres de compétences.

Ces cahiers sortiront sous peu, gratuitement téléchargeables sur le site d'Orphanet. Ils se retrouvent dans la rubrique « Politique de santé ». Ce travail est le fruit d'une collaboration avec le Ministère de la Santé / DHOS, les professionnels de santé qui participent à notre mise à jour et les associations qui nous signalent des changements de coordonnées des centres. Nous les remercions et nous souhaitons que la collaboration continue ainsi.

**CAROLE CHAVEL, ASSOCIATION FRANCOPHONE DE LA MALADIE DE HIRSCHSPRUNG**

---

Je suis très impressionnée par le travail réalisé. Le système est très bien pensé et les cahiers semblent complémentaires. Je les attends avec impatience. Néanmoins, avez-vous prévu d'envoyer les documents imprimés ? Si oui, à qui ? Allez-vous effectuer des mises à jour ? Quelle en sera la fréquence ?

**SÉGOLÈNE AYME**

---

A moins de trouver un sponsor susceptible de nous financer, nous ne pouvons pas imprimer des cahiers de 50 pages et les envoyer pour des raisons de coûts. Cela étant, ils sont gratuitement accessibles sous forme de PDF. La mise à jour s'effectuera une fois par an. Nous effectuons nos changements en accord avec la DHOS.

## STÉPHANIE PARET

Les informations données sur nos sites sont très utiles. Orphanet nous autorise-t-il à mettre un lien vers la page de son site qui nous concerne ? Pouvons-nous, pour notre part, placer le PDF qui nous concerne sur le site ?

## SÉGOLÈNE AYME

Les droits et devoirs sont écrits sur le site, mais ils ne sont pas très visibles. Je confirme donc que vous pouvez parfaitement mettre des PDF que nous produisons sur votre site. Vous pouvez également afficher un lien vers la page souhaitée. Pour cela, vous devez simplement nous demander de vous transmettre le lien expert. Vous n'avez pas le droit de modifier nos informations, mais vous avez le droit de les transmettre. Nous souhaitons naturellement que nos informations soient aussi largement diffusées que possible.

## SYLVIE LAZAREVSKY, ASSOCIATION CREUTZFELDT-JAKOB

La maladie de Creutzfeldt-Jakob a-t-elle un centre de référence qui apparaisse sur Orphanet ?

## SÉGOLÈNE AYME

Il n'y a pas eu de centre de référence labellisé pour cette maladie dans le cadre du plan Maladies Rares, mais un centre de référence existait antérieurement à ce plan. Il est accessible sur Orphanet.

Je rappelle que certains centres de référence existent, qui ne relèvent pas du plan. Nous allons rajouter une section concernant ces centres. Nous pourrions notamment rajouter les centres labellisés par l'INCA pour les cancers rares et les centres pour les maladies infectieuses.

## IV. L'information sur la filière de soins par l'Alliance Maladies Rares

### FRANÇOISE ANTONINI

L'Alliance Maladies Rares s'est régionalisée. Nous tentons de sensibiliser le corps médical à l'existence de ces maladies en diffusant des plaquettes d'information adaptées à chaque région. Des services hospitaliers qui font des consultations dans le cadre d'un centre de référence veulent figurer sur cette plaquette en tant que centre de référence, ce qu'ils ne sont pas. Nous recevons

par conséquent beaucoup de réclamations sur le terrain, car nous nous en tenons au décret de nomination des centres labellisés par le ministère.

### ISABELLE HOAREAU, ALLIANCE MALADIES RARES

Nous bénéficions dans notre démarche de tout le travail mené par Orphanet. Cela étant, nous ne sommes pas à l'abri d'un certain nombre de conflits. Nos trois grandes cibles sont les professionnels de santé, les associations et le grand public.

S'agissant des professionnels de santé, nous communiquons à l'échelle de la région par plaquette d'information. Nous avons d'abord fait le choix de répertorier les maladies qui existaient et les consultations associées. En PACA, il y avait initialement sept consultations différentes. Le dispositif s'est progressivement étoffé. Nous avons fait évoluer les rôles des centres de référence et centres de compétences. Nous avons ajouté toutes les consultations centres de compétences présentes dans la région. Nous sommes ainsi passés de 7 à 43 consultations.

L'autre difficulté est le professionnel qui n'est pas un centre de référence, mais qui a une consultation spécialisée. Il demande toujours pourquoi il n'y figure pas. Les courriers et déclarations de médecins sont fréquents. Néanmoins, il ne nous est pas possible de faire figurer toutes les consultations sur une seule plaquette. Nous avons fait le choix de ne faire figurer que les centres de référence de la région et le nom du coordonnateur.

J'en viens aux associations. Nous tentons de les informer aussi régulièrement que possible de l'évolution du dispositif. Nous plaçons les informations sur le site de l'Alliance. Nous plaçons également les interventions thématiques sur le sujet. La liste des centres de référence par catégorie figure sur notre site, ainsi que leur date de labellisation.

Vis-à-vis du grand public, nous profitons de la journée internationale des maladies rares et nous éditons à cette occasion des communications. Nous mettons à sa disposition une information de base, précisant qu'il existe un plan maladies rares. Nous l'adressons soit à Orphanet, soit Maladies Rares info-services. Néanmoins, ce système est en définitive peu lisible pour les professionnels et les usagers. Personne ne sait vraiment où aller, ni comment accéder au bon interlocuteur.

Le plan Maladies Rares demeure trop méconnu des professionnels de santé. Ils le découvrent souvent lors de la prise de contact avec une association de patients. Le second constat que l'on fait est que le dispositif est

complexe. Ni les associations, ni les malades, ni les professionnels ne s'y retrouvent. Par exemple, s'agissant du syndrome de McCune Albright, nous recensons 24 centres de référence, 34 centres de compétences et 94 consultations spécialisées, soit un total de 152 consultations. Pour le syndrome de Smith-Lemeli-Opitz, nous recensons 60 centres de référence, 61 consultations centres de compétences et 71 consultations spécialisées, soit 192 consultations au total.

---

#### **PHILIPPE BRAS, PRÉSIDENT ASSOCIATION McCUNE ALBRIGHT**

---

Nous trouvons effectivement dans tous les centres de référence ou de compétences des médecins qui nous demandent où se renseigner. Ils sont mentionnés dans la plaquette, mais ne connaissent pas la maladie. Nous les avons donc mis en relation avec deux centres que nous soutenons : la dysplasie fibreuse des os et les maladies endocriniennes rares de la croissance.

Dès lors que des professionnels se rendent dans un centre de compétences des maladies endocriniennes, ils ne sauront pas prendre en charge la maladie sur le plan osseux. C'est pourquoi nous orientons systématiquement vers les centres de référence, plutôt que vers les centres de compétences.

---

#### **FRANÇOISE ANTONINI**

---

Les centres de compétences étant plus larges, ils devraient théoriquement prendre en charge un plus grand nombre de maladies, mais cela ne fonctionne pas encore ainsi. Le dispositif n'a que quatre ans. Les centres de compétences ont été désignés par les ARH en décembre 98. Les derniers centres de référence avaient été labellisés l'année précédente. Tout cela est très récent et le dispositif doit bien entendu s'améliorer.

---

#### **BRIGITTE SIMÉON, ASSOCIATION NÉOPLASIE ENDOCRINIENNE MULTIPLE FRANCE**

---

Quelle est la hiérarchie entre centres de référence et centres de compétences ?

---

#### **SÉGOLÈNE AYME**

---

Les centres de référence sont des lieux de recherche clinique et d'enseignement. Les centres de compétence sont des lieux de prise en charge. Ils travaillent selon les recommandations des centres de référence et collaborent avec eux.

---

#### **CLAUDE ANDRIEUX, ASSOCIATION INFLAM'ŒIL**

---

Informez-vous les médecins experts de la Sécurité Sociale ? J'ai le sentiment qu'ils sont très ignorants des maladies rares.

---

#### **SÉGOLÈNE AYME**

---

Nous leur avons adressés à tous un annuaire Orphanet.

## **V. Table Ronde**

---

#### **GUILLAUME LE HENANFF, DHOS**

---

J'ai tenté de lister les différentes questions posées. Je précise tout d'abord que le second plan devrait intervenir entre 2010 et 2014 pour harmoniser sa durée avec celle des autres plans de santé publique.

Je profite de la présence de Guillaume Huart pour saluer son travail. Nous avons beaucoup appris en marchant avec ce premier plan. C'est ce qui fait sa force et sa valeur ajoutée. 95 % des patients atteints de maladies rares se retrouvent dans 2 000 pathologies. Suivant une approche purement arithmétique, nous n'avions qu'à diviser 2 000 par 20. Cela donnait 100 centres de références traitant chacun de 20 pathologies. Ce dispositif aurait bien entendu manqué la réalité de la recherche en France.

L'objectif premier de la désignation des centres de référence était de valoriser la recherche telle qu'elle existait. Un chantier méritera d'être creusé dans le cadre de la préparation du prochain plan Maladies Rares. Les centres de référence seront évalués structure par structure.

L'enjeu pour l'avenir est d'évaluer une filière dans sa globalité. Aujourd'hui 131 centres de référence se répartissent en 18 groupes, organisés en 65 filières de soins. Il existe 501 centres de compétences. Il convient en premier lieu d'examiner la cohérence des périmètres des centres de référence dans les 18 groupes, afin d'identifier les chevauchements et d'optimiser les répartitions. Orphanet a entamé une démarche de simplification, mais nous devons la mener ensemble. La répartition par spécialité a ses limites.

S'agissant de la redondance entre centres de compétences et centres de référence dans une même région, il peut exister des possibilités de dérogation, lorsque la prévalence de certaines pathologies le justifie. Par

exemple, un rattrapage pourra se faire sur la filière de drépanocytose, car la pathologie est fortement prévalente. Les autres cas de figure du même type seront corrigés à l'avenir.

J'en viens aux cancers rares. Nous avons mené un échange avec l'INCa sur le cahier des charges. L'INCa a poussé davantage les chercheurs à rentrer dans des cadres prédéfinis. Nous allons examiner la pertinence de ce mode de segmentation.

Cette année aura lieu la première visite externe des centres de référence labellisés en 2004. L'évaluation est conduite en binôme par un expert de la HAS - directeur d'hôpital ou une directrice des soins d'une part-, et un praticien exerçant dans un autre centre de référence d'autre part. Un temps de rencontre est prévu avec les patients et les associations afin qu'ils puissent formuler leurs remarques.

S'agissant de l'organisation de l'information sur Internet, le site coordonnateur et les sites constitutifs forment le centre de référence. Sur les cahiers d'Orphanet ne figureront que les noms des responsables des centres de compétences. Ils auront à charge de suivre l'évolution de la composition du centre, en lien avec les ARH.

Pour les filières mucoviscidose et SLA, nous allons désigner des centres de compétences pour ces deux maladies. Le maillage territorial devrait apporter une réelle valeur ajoutée. Nous devrions aboutir à la constitution de centres de compétences garantissant la continuité du traitement enfants et adultes. En ce qui concerne les Centres Régionaux de Traitement de l'Hémophilie (CRTH), nous avons déjà désigné des centres de compétences des troubles de l'hémostase. L'évaluation de ces centres devrait intervenir début 2010.

J'en viens enfin à la hiérarchie entre les centres. Le centre de référence est la tête de pont pour les missions de recherche, d'expertise, de diffusion de bonnes pratiques, de recours, d'animation et de structure de la filière de soins. Telles sont ses grandes missions. Les centres de référence a une vocation nationale, voire internationale. Le centre de compétences est plutôt régional ou interrégional. Il est désigné sur proposition des centres de référence de la filière. Il a vocation à travailler en relation avec les centres de référence pour l'élaboration des protocoles. Les centres de compétences ne doivent pas devenir des baronnies locales. Nous examinerons par conséquent si les centres de compétences travaillent en lien étroit avec les centres de référence ou non.

---

**JOSÉE DE FELICE, ASSOCIATION PEMPHIGUS-PEMPHIGOÏDE  
FRANCE**

---

Y a-t-il des liaisons obligatoires entre centres de référence et centres de compétences ? Je pense notamment aux registres dont nous avons besoin pour la recherche ou des réunions de groupes. Les centres de référence et les centres de compétences prennent-ils des engagements ?

---

**GUILLAUME LE HENANFF**

---

Oui. Une circulaire du 17 avril 2007 lie le centre de référence aux centres de compétences. Elle précise l'engagement du centre de compétences de participer au suivi épidémiologique et à la tenue de registres. Les ARH ont à chaque fois instruit des dossiers cosignés par les centres de référence et centres de compétences, dans lesquels étaient précisés les engagements réciproques.

---

**JOSÉE DE FELICE**

---

Qu'en est-il des agences ? Quelle est leur visibilité ?

---

**GUILLAUME LE HENANFF**

---

Les agences régionales d'hospitalisation vont devenir les agences régionales de santé. Chaque agence a son site internet. Elle est aisément accessible.

---

**JOSÉE DE FELICE**

---

Comment pourra-t-on faire pour contacter le centre de référence, maintenant qu'il existe des centres de compétences en région ? Certaines maladies peuvent être très malaisées à diagnostiquer. Nous avons donc besoin de pouvoir aller du médecin généraliste au centre de référence.

---

**GUILLAUME LE HENANFF**

---

Il n'est pas impératif d'orienter le patient en première analyse vers le centre de référence. Cela dépend beaucoup des filières. Dans certaines, l'expertise est effectivement calée sur le centre de référence. Quoi qu'il en soit, il n'est pas obligatoire de passer par les centres de compétences pour s'adresser aux centres de référence.

---

**JOSÉE DE FELICE**

---

La Sécurité Sociale continuera-t-elle à payer le déplacement ?

---

**GUILLAUME LE HENANFF**

---

Oui.

## FRANÇOISE ANTONINI

---

Ce problème n'est pas tout à fait réglé. Les frais de transport ne sont toujours pas pris en charge. Il faudra insister pour que les malades puissent s'adresser directement à leur centre de référence.

Par ailleurs, les présidents d'associations déclarent souvent qu'ils ne savent pas ce que font les centres de référence. Les associations ont du mal à avoir des informations. Les centres doivent être évalués à cinq ans. Les associations doivent impérativement se faire entendre et dire en quoi elles sont insatisfaites. Vous ne devez pas hésiter à remonter les difficultés auxquelles vous êtes confrontés.

## MONSIEUR PIASTRA, WEGENER INFOS

---

Ces centres de compétences et de référence sont un peu semblables au maquis corse. Pour la Sécurité Sociale, je me rends depuis 4 ans au centre de référence de Cochin. La prise en charge du transport m'a toujours été accordée. Or, il y a un mois et demi, bien qu'ayant déposé ma demande dans les délais, j'ai reçu un avis défavorable sur ce point. Un courrier m'informait que le centre de référence pour la maladie de Wegener était l'hôpital de Vichy. 10 jours après, suite à un courrier de ma part, l'on m'a notifié que le centre de référence était à Clermont-Ferrand. Or, ce centre se trouve bien à Paris.

Vous avez dit que ce sont les ARH qui désignent les centres de compétences, mais ce mode de fonctionnement n'est pas clair : sur quels critères se fondent-elles ?

A la suite d'une errance diagnostic grave, à ma sortie de Cochin, j'ai fait paraître dans le journal régional la création de l'association Wegener Infos. J'ai rapidement reçu 29 appels de personnes atteintes de la maladie. Cela représente bien plus que les cas transmis par les centres de compétences au centre de référence. Le moins que l'on puisse dire est qu'ils ne travaillent pas encore en étroite collaboration.

Les centres de compétences travaillent dans leur coin, alors qu'il existe un protocole de soins, de diagnostic et de suivi. De nombreux efforts doivent être faits entre les centres de compétences et les centres de référence.

## STÉPHANIE PARET

---

Les centres de compétences en maladie cardiaque ont le sentiment que les centres de référence retiennent les patients.

En Picardie, dès que nous parlons de maladies rares, l'on nous répond que les priorités sont les jeunes filles enceintes ou la gestion de l'alcoolémie.

Le nouveau plan offrira-t-il la possibilité de conduire un travail plus étroit entre les associations et les centres de référence ? Nous obtenons surtout les réponses aux questions qui les intéressent. Nous avons beaucoup de choses à dire, mais nous avons du mal à travailler.

## DANIEL SEFFER, MÉDECIN RELATIONS PUBLIQUES

---

Comment sont financés les centres de référence ? Les centres de compétences reçoivent-ils aussi des subventions ? Il est étrange de constater que les associations quelles qu'elles soient ont des difficultés à diffuser les informations et à produire des documents pour les médecins. Si les subventions étaient plus importantes, les centres de compétences ne pourraient-ils pas proposer des vidéos pour chaque association ?

## FRANÇOISE ANTONINI

---

Les centres de compétences ne reçoivent pas de financement.

## GUILLAUME LE HENANFF

---

S'agissant de la désignation des centres de compétences, la procédure prévue par la circulaire du 17 avril 2007 est la suivante. Une liste de centres de compétences est tout d'abord proposée par le centre de référence. Le coordonnateur échange avec ses pairs, évalue leur degré d'implication. Un travail est mené sur la prévalence de la pathologie. Par la suite, le centre de référence transmet sa liste au Ministère de la Santé. La DHOS transmet sa liste au Comité National Consultatif de Labellisation, qui émet un avis sur les propositions transmises. Une fois les listes validées, elles sont transmises par la DHOS aux ARH. A partir de l'avis favorable de la DHOS, et du dossier transmis par les centres de référence et les centres de compétences, l'ARH instruit le dossier. En somme, il ne s'agit pas d'une décision arbitraire des ARH.

Le plan national Maladies Rares est un plan, comme son nom l'indique, national. Par rapport aux régions, la DHOS a identifié des correspondants maladies rares dans toutes les ARH. Ils ont vocation à être les relais du ministère pour la mise en œuvre du plan. Le futur plan restera national. Nous y sommes tous attachés.

Les associations auront leur mot à dire dans l'évaluation des centres. Vous pourrez exprimer vos difficultés et vos souhaits par rapport aux centres.

Dans la circulaire d'avril 2007, il était précisé qu'il n'y aurait pas de financement des centres de compétences. Néanmoins, le fait d'être désigné centre de compétences n'est pas neutre. Cela a un effet sur l'orientation des patients et sur l'activité des structures. Dans le cadre de la préparation du futur plan de suivi Maladies Rares, nous avons identifié six axes principaux :

1. connaissance, systèmes d'information et évaluation ;
2. prise en charge financière des médicaments, des soins et des transports ;
3. rendre plus lisibles l'information et la formation pour les patients et les professionnels;
4. organisation du diagnostic, des soins, de la prise en charge juridique et sociale ;
5. coopération national et internationale ;
6. recherche, fondamentale et clinique en lien avec le Ministère de la Recherche d'une part, et sur le développement des médicaments orphelins, en lien avec le ministère de la Santé et le Ministère de l'Industrie d'autre part.

S'agissant de l'axe qui concerne l'organisation des soins, nous souhaitons que les centres de compétences soient partie prenante du suivi épidémiologique. Il est donc souhaitable que nous ayons un système d'information qui puisse être partagé.

Par ailleurs, nous avons mené une enquête sur l'évolution des centres de référence depuis leur labellisation. Leur activité a crû en moyenne de 30 %. Une réflexion sera menée sur les activités externes, afin d'optimiser la tarification de leur activité.

### **FRANÇOISE ANTONINI**

---

Les prochaines Agences Régionale de Santé (ARS) prévues dans le projet de loi Hôpital Patient Santé Territoires auront bien plus de pouvoir et de liberté de choisir leurs axes prioritaires en santé publique. Il y a donc un risque que les maladies rares ne les intéressent pas du tout. La garantie, pas encore fournie à ce jour, serait l'obligation pour elles d'appliquer le Plan national maladies rares.

### **DE LA SALLE, ASSOCIATION NEUROFIBROMATOSE DE VON RECKLINGHAUSEN**

---

La neurofibromatose dégénère en cancer dans 5 % des cas. Nous sommes néanmoins très satisfaits de notre centre de référence. Comment s'articulera le lien entre notre centre de référence actuel et le centre de référence cancers rares ?

### **DE LA SALLE, ASSOCIATION MALADIE DE FANCONI**

---

Notre maladie dépend d'un centre de référence dont nous sommes satisfaits. En revanche, il semble que les centres

de compétences proposés n'aient pas été acceptés. Certains malades ne viennent pas à Paris. Ils sont suivis en province. Comment labelliser de nouveaux centres de compétences ? Comment faire en sorte que d'autres médecins soient inclus et labellisés de façon à ce que tous ne viennent pas à Paris ? La maladie requiert en effet plusieurs déplacements par an. Nous souhaitons que ces médecins soient officiellement insérés dans les parcours de soin.

### **AMBROISE CHARRON, MALADIES VECTORIELLES À TIQUES**

---

Il serait intéressant qu'Orphanet propose des petits films, qui montrent un peu la maladie. La vidéo constitue un précieux support pour le malade, qui ne connaît pas nécessairement les termes médicaux.

### **JOSÉE DE FELICE**

---

Les centres de référence ont-ils vocation à prendre en charge les effets secondaires des traitements ou l'évolution de la maladie de départ, qui peut se répandre ?

### **GUILLAUME LE HENANFF**

---

En termes d'organisation, les centres de référence cancers rares sont gérés par l'INCa. Pour autant, un lien doit être établi avec les centres de référence maladies rares, mais aussi avec les centres de référence handicaps rares. Des passerelles doivent être créées entre ces différents centres lorsque la pathologie génère des handicaps rares.

### **SÉGOLÈNE AYME**

---

L'INCa a clairement dit qu'elle ne s'occuperait pas des cas dans lesquels le cancer n'est qu'une complication tardive. L'INCa ne se sent donc pas concerné par Recklinghausen.

La production de films à mettre en ligne sur Orphanet est une excellente idée. Je vous suggère de la défendre lors des groupes de travail sur le second plan. Il y a matière à faire un saut qualitatif vers les technologies de l'information sur le web, en créant une université virtuelle sur les maladies rares. Orphanet est tout à fait disposée à conduire cette démarche, à condition de disposer des financements nécessaires. Nous avons commencé en lien avec l'Université Médicale Virtuelle Francophone. L'entreprise n'est pas très coûteuse et elle apporterait énormément à la diffusion des connaissances sur les maladies rares. Cette initiative serait une véritable nouveauté du second plan.

---

## GUILLAUME LE HENANFF

---

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

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

---

## DE LA SALLE, NEM FRANCE

---

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

---

## DE LA SALLE, ASSOCIATION GOUGEROT-SJÖGREN

---

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

---

## BÉNÉDICTE LOUYER, ASSOCIATION DES ALBINISMES

---

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

---

## FRANÇOISE ANTONINI

---

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

---

## GUILLAUME LE HENANFF

---

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

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

---

## DE LA SALLE, ASSOCIATION ARTÉRITE JUVÉNILE

---

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

---

## PHILIPPE BLAS, ASSOCIATION ABIGAËL

---

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

---

## CLAUDIE BALEGUIER, ATAXIE DE FRIEDREICH

---

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

---

## GUILLAUME LE HENANFF

---

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

---

## FRANÇOISE ANTONINI

---

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

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

---

## GUILLAUME LE HENANFF

---

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

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

---

### FRANÇOISE ANTONINI

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

---

### GUILLAUME LE HENANFF

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

---

### JOSÉE DE FELICE

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

---

### GUILLAUME LE HENANFF

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

---

### DE LA SALLE

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

---

### JOSÉE DE FELICE

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

---

### FRANÇOISE TISSOT

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

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

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

---

### GUILLAUME LE HENANFF

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

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

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

# Informatisation des données médicales : pour le meilleur et pour le pire !

*Modératrice : Ségolène AYME, Orphanet*

## I. La sécurité des données

PR FRANÇOIS-ANDRÉ ALLAERT, CHAIRE D'ÉVALUATION  
MÉDICALE CEREN ESC DIJON



Ce sujet est important, car il touche à nos libertés individuelles.

Au niveau individuel, l'informatisation des données permet d'assurer un meilleur suivi des patients, notamment par un dossier médical partagé entre les médecins. Je rappelle qu'il a été question de monter

un dossier médical partagé médecins-patients. Je ne reviens pas sur le débat que cela a suscité. Par ailleurs, la télémédecine est désormais un droit acquis. Elle est licite, mais les conditions de sa mise en œuvre nécessitent un cadre extrêmement strict.

Au niveau collectif, l'informatisation des données permet de faire progresser nos connaissances en santé publique, en épidémiologie, en économie de la santé et en recherches cliniques.

Néanmoins, nous ne vivons pas dans un monde parfait. La frontière entre le bon droit et la faute grave est parfois ténue. Par exemple, dans un service de cancérologie, une petite fête a été organisée et les parents des patients ont été contactés pour une demande de cotisation. Cette initiative, quoique bien intentionnée, était tout à fait contraire à la réglementation CNIL.

Les risques liés à l'informatisation sont :

- une destruction partielle ou totale des bases de données ;
- un dysfonctionnement des matériels ou logiciels utilisés ;
- un problème d'environnement, le matériel informatique étant généralement installé au sous-sol, c'est-à-dire en milieu inondable ;
- des erreurs, que ce soit dans la saisie d'information ou de leur transmission dans les systèmes d'information (SI).

La sauvegarde est extrêmement importante. En aucun cas elle ne doit être différée ou omise, car en cas de panne, des années de travail peuvent être perdues. Les réflexes de bon sens sont également importants, car trop souvent ignorés : ne pas fermer les portes, ne pas donner les mots de passe aux collègues et fermer son ordinateur éviteraient déjà de nombreux risques.

Les autres risques sont les malveillances. Il y a tout d'abord le vol ou le sabotage du matériel. Certaines personnes laissent traîner des ordinateurs dans lesquels se trouvent des données médicales. Ce n'est pas une attitude responsable, car des personnes ont confié ce qu'il y avait de plus important pour elles. Au terme du droit, ne pas protéger des données médicales confidentielles est l'un des rares cas où la négligence peut revêtir un caractère pénal. La responsabilité individuelle peut être engagée.

Un autre risque est la copie d'informations. Ces pratiques sont néanmoins usuelles car le système d'information est virtuel. Autrement dit, la copie ne prive pas la personne de son bien. Des copies d'informations médicales peuvent s'avérer dramatiques. Les personnes n'ont pas toujours conscience de ce qu'elles font. Il existe aussi les attaques directes, telles que les virus ou les bombes logiques.

Les principales fonctions à assurer sont la confidentialité, l'intégrité et la disponibilité des données.

La meilleure façon de garantir la confidentialité est l'authentification forte, qui n'est permise que par signature électronique. Par ailleurs, il est assez simple d'installer un algorithme de cryptage des informations transmises. De nombreuses bases de données sont stockées sans être cryptées, ce qui est aberrant.

Les données médicales sont hautement informatives, à la fois pour vendre quelque chose dans le meilleur des cas, mais aussi pour extorquer. L'intégrité est essentielle, le vol de données médicales pouvant devenir un moyen d'exercer des pressions ou un chantage. Enfin, les carences de disponibilités peuvent occasionner un retard dans la prise en charge du patient.

Pour prévenir tous ces risques, les moyens de base sont d'éduquer et de réprimer. Je répète qu'il ne faut ni laisser les ordinateurs accessibles, ni transmettre ses données

personnelles. Il convient également de sensibiliser aux fautes commises. Les peines prévues pour viol de la confidentialité sont très lourdes.

La cryptographie de toute donnée doit devenir un réflexe. La signature électronique doit se généraliser pour l'authentification et pour garantir l'intégrité des informations. Une fois un texte signé, l'information ne peut être modifiée ou subtilisée par d'autres.

Enfin, il faut veiller aux excès du centralisme démocratique. Un système répertoriant tous les dossiers médicaux de tous les patients de France me fait personnellement frémir pour deux raisons. Premièrement, un tel système représenterait un défi de premier choix pour n'importe quel pirate, et le risque de modification des données serait colossal. Deuxièmement, si notre pays et notre gouvernement changent, un tel outil pourrait devenir un instrument de répression extraordinaire. L'ancêtre d'Internet, Arpanet, a été inventé non pour centraliser les données, mais pour réussir à survivre si le système central était cassé.

La solution alternative est de travailler plus simplement à l'échelle des hôpitaux. Le problème est de pouvoir rechercher les dossiers de façon sécurisée. Le médecin se connecte avec un système, puis il envoie une clé de cryptage pour avoir accès à la personne recherchée. Le système se connecte alors aux hôpitaux de France. Une fois la personne en recherche identifiée, le dossier médical peut être extrait, recrypté, renvoyé au serveur et livré au médecin. Cela signifie qu'avec les clés appropriées, l'on peut réunir l'ensemble du dossier d'un patient sans jamais avoir eu accès à son identité. Il existe donc bien des solutions alternatives cryptographiques à la centralisation.

En conclusion, nous devons être très vigilants quant à la dynamique de « virtualisation » des données, car si elle est porteuse, elle génère des risques de taille. Si nous sommes respectueux, nos systèmes continueront à être vertueux et source de progrès. Si tel n'est pas le cas, les personnes ne joueront plus le jeu et nous serons alors en régression.

---

#### DE LA SALLE

J'ai entendu parler d'un dossier pharmaceutique qu'il suffisait de lancer avec son médecin traitant. Qu'en pensez-vous ?

---

#### FRANÇOIS-ANDRÉ ALLAERT

J'y suis plutôt favorable dès lors que les règles sont respectées. La première règle prévoit que le pharmacien

demande son consentement au client et l'informe. Les informations saisies de la personne ne doivent être utilisées qu'à des fins locales, pour examiner les interactions médicamenteuses. En outre, un certain nombre d'informations doivent être détruites après quelques semaines. En principe, ce système n'est donc pas mauvais. Jusqu'à présent, il a été bien géré et constitue plutôt un succès.

---

#### DE LA SALLE

Quel en est l'intérêt du système si les informations sont détruites ? Par ailleurs, selon mes informations, c'est aux particuliers de demander aux pharmaciens de rentrer dans ce dossier. Enfin, quelle est la réactivité du système ?

---

#### FRANÇOIS-ANDRÉ ALLAERT

Un certain nombre de données personnelles sont déjà transmises aux caisses, s'agissant des prescriptions. L'avantage du système est de réunir des prescriptions d'autres origines. Cela évite certains risques. Par exemple, si une personne prend un antalgique qui est aussi un anti-inflammatoire, alors qu'elle en avait déjà pris un quelques jours auparavant, elle risque une intoxication au paracétamol. Le système permettra de le déceler. La réactivité du système est immédiate.

---

#### DE LA SALLE

Les pharmaciens étaient apparemment censés nous renseigner sur ce système. Tel n'a pas été le cas pour moi.

---

#### SÉBASTIEN VILLIEZ, CARDIAQUES CONGÉNITAUX

Vous avez évoqué le dossier médical personnalisé. Y participez-vous ? Ce dossier sera-t-il mis en œuvre un jour ?

---

#### FRANÇOIS-ANDRÉ ALLAERT

Ce dossier est remis à l'ordre du jour actuellement, à l'initiative de Madame Bachelot. S'il est aisé de structurer un dossier pharmaceutique en pharmacie, cela est beaucoup plus compliqué en médecine. En effet, la volonté de structuration se heurte toujours à la difficulté d'élaborer un modèle de dossier commun, valable pour tous. Se posent en outre des problèmes d'accès et de sécurisation. Une autre question était de savoir si le patient pouvait masquer des informations de son dossier. Je crois personnellement qu'il est plus simple de réunir les divers éléments déjà existants, plutôt que de faire quelque chose de nouveau.

## MADAME FRANK

---

Il existe des clés USB traduites en sept langues qui permettent aux personnes de mettre leur dossier médical.

## FRANÇOIS-ANDRÉ ALLAERT

---

Je crois que cette solution est globalement commode. En revanche, je vous suggère de ne pas rendre ces clés nominatives en cas de perte.

## STÉPHANIE PARET

---

Je ne suis pas d'accord. Certaines maladies rares provoquent des arrêts cardiaques chez les enfants vers 12 ans. Or, si on leur donne le traitement commun, cela peut entraîner un arrêt cardiaque complet. L'accès à la clé permet de connaître immédiatement le traitement approprié. Ces enfants sont donc obligés d'avoir leur nom sur cette clé. En cas d'accident, ils doivent être identifiés. Lorsque la vie est en jeu, le reste importe peu.

## FRANÇOIS-ANDRÉ ALLAERT

---

Certes, mais il ne faudrait pas que quelqu'un qui volerait la clé trouve des informations susceptibles de nuire aux malades.

## DE LA SALLE

---

Le fichier pharmacien est-il « étanche » vis-à-vis des laboratoires ?

## FRANÇOIS-ANDRÉ ALLAERT

---

Il existe des systèmes de suivi très élaborés des pharmacies par les laboratoires depuis 20 ans déjà. Ils n'ont aucun intérêt à examiner ces dossiers, alors qu'ils disposent d'outils statistiques très efficaces. Le Groupement pour l'Elaboration et la Réalisation de Statistiques (GERS) permet déjà de connaître les tendances actuelles en matière de consommation de médicaments.

## DE LA SALLE

---

Conseilleriez-vous à des associations de patients de conduire des audits de sécurité sur leurs outils informatiques ?

## FRANÇOIS-ANDRÉ ALLAERT

---

Oui. Il est toujours souhaitable de vérifier les normes de sécurité mise en œuvre, ainsi que les normes de sauvegarde ou les outils cryptographiques qui protègent ces données. Le danger provient souvent d'un système conçu de façon artisanale.

## II. Les registres maladies rares

### 1. État des lieux

#### NATALIA MARTIN, ORPHANET

---

Je travaille à l'équipe recherche d'Orphanet. L'OMS définit un registre des patients comme un ensemble de documents contenant des informations uniformes sur des individus, collectés de façon systématique et compréhensive, pour remplir un objectif scientifique, clinique ou politique déterminé.



Il n'y a aucune notion d'exhaustivité des données dans cette définition. Dans les Etats membres de l'Union, il n'existe pas de véritable réglementation sur les registres des patients.

Une registre sert à :

- connaître l'histoire de la maladie ;
- surveiller la sécurité des traitements et interventions ;
- mesurer l'efficacité des traitements ;
- mesurer la qualité de la prise en charge des patients ;
- créer un inventaire de patients à contacter pour la recherche clinique.

Le registre est le seul moyen d'accumuler des données utiles à la recherche épidémiologique et clinique, qui permettront d'améliorer la prise en charge des patients.

Les registres sont très hétérogènes. Des bases de données sont établies pour une enquête limitée dans le temps et dans l'espace, alors que d'autres sont permanentes. Ces bases sont à recrutement actif ou passif. Il existe aussi des cohortes, qui sont les enregistrements d'un nombre fini de cas, faisant l'objet d'un suivi systématique.

Alors que certains registres peuvent se limiter à l'identité et aux données démographiques, d'autres peuvent être beaucoup plus complets, précisant notamment l'état de santé, les modalités du diagnostic, la qualité de vie ou la vie familiale et professionnelle. Cette hétérogénéité provient du fait que les registres sont utilisés à des fins différentes. Certains registres sont utiles pour contacter les patients dans le cadre de la recherche clinique.

Des registres permettent de déterminer l'incidence et la prévalence de la maladie. D'autres registres doivent permettre de conduire des enquêtes sur mesure. Beaucoup

de registres sont déjà en place. Ils ont été constitués grâce à un financement national ou européen. Ces registres ont été créés par des cliniciens, des biologistes ou des associations à des fins de recherche. Le principal problème de ces registres est qu'aucun financement n'est prévu pour leur entretien à moyen et/ou long terme.

Des registres servent au suivi de certains médicaments. Ils sont placés sous la responsabilité des industriels ou des chercheurs académiques qui financent ces industriels. Ils sont généralement établis à la demande des autorités réglementaires.

Les registres internationaux sont confrontés à des législations différentes et pas forcément compatibles. Les données doivent être collectées de façon à pouvoir servir pour l'analyse statistique. Il faut prévoir la possibilité de valider les données.

L'utilisation des données requiert un gestionnaire de données. Les fonctions de base du système sont la gestion de l'accès aux données, leur sécurité, une gestion conviviale de celles-ci et la possibilité de les analyser. Un autre élément très important est la responsabilité dans la collecte des données. La personne en charge doit être bien identifiée, qu'il s'agisse du clinicien, d'assistants de recherche ou de membres d'associations. La loi française prévoit que les gestionnaires responsables de ces données doivent être des médecins.

Les maladies rares étant pour la plupart génétiques, les registres de ces maladies ont la particularité de devoir établir des liens entre individus de même famille. Le petit nombre de cas de ces maladies impose des collaborations entre cliniciens, à l'échelon national voire international.

A Orphanet, nous tentons de collecter tout type de registre et de cohorte pour toute maladie identifiée avec une prévalence inférieure ou égale à 5/10 000. Les registres de patients à Orphanet peuvent être trouvés dans l'onglet « Recherche & Essais cliniques », car ces données sont indispensables pour la recherche.

Il existe un moteur de recherche pour les registres. Il suffit d'entrer le nom de la maladie recherchée et de choisir dans la liste intermédiaire la maladie qui nous intéresse. Le nombre de registres existant apparaît alors pour cette maladie. Par exemple, pour l'alpha 1 antitrypsine, il existe 11 registres nationaux disponibles établis dans plusieurs pays d'Europe. Il n'en existe qu'un pour la maladie de Wilson, mais avec une couverture géographique Européenne.

Il est impératif d'assurer la confidentialité et la sécurité

des systèmes. Leur entretien repose sur un financement pérenne.

## 2. Politique du Comité National des Registres

FLORENCE SUZAN, INSTITUT DE VEILLE SANITAIRE



Le Comité National des Registres (CNR) a été créé en France en février 1986, en vue d'encadrer leur développement.

Le Comité était à la fois scientifique et stratégique. L'objet d'un registre est d'« assurer, dans une population géographique définie, l'enregistrement

continu et exhaustif des données de morbidité et de mortalité d'une pathologie donnée ».

Le CNR a pris la décision d'opter pour une couverture de 15 % de la population française. Il n'a pris la décision que de promouvoir des nouveaux registres, en zone urbaine.

C'est en 1995 qu'a été donnée une définition officielle du registre : « Recueil continu et exhaustif de données nominatives intéressant un ou plusieurs événement de santé dans une population géographique définie, à des fins de recherche et de santé publique, par une équipe ayant les compétences appropriées ».

Un registre n'est tel que quand il tente de recueillir tous les cas dans une zone définie. Cette dimension ne se trouve pas dans la définition de l'OMS ni dans les caractéristiques anglo-saxonnes du terme.

L'arrêté de 1995 met en place une procédure de qualification, qui est le CCTIRS et la CNIL. Le CCTIRS donne un avis scientifique, alors que la CNIL s'occupe de l'information des personnes et de la sécurité des données. L'avis du CNR n'est donc pas suffisant en soi pour valider un registre. Tout registre doit obtenir une autorisation de la CNIL pour être validé.

Les missions du CNR sont les suivantes :

- proposer une politiques des registres s'appuyant sur les besoins en matière de santé publique et de recherche épidémiologique ;
- élaborer et participer à la diffusion de l'information produite par les registres qualifiés ;
- donner un avis sur l'opportunité de créer de nouveaux registres ;

- donner un avis sur l'opportunité du maintien des registres existants ;
- donner un avis sur l'opportunité d'un renouvellement du financement national des registres qualifiés.

En 2006 a été créé le sous-comité national des registres Maladies Rares. Les membres du CNR se sont trouvés face à la difficulté des registres couvrant des maladies rares, en raison de leurs spécificités. Les objectifs de recherche et d'enregistrement sont notamment beaucoup plus élevés.

Les missions du CNR se trouvent un peu modifiées par cet arrêté. Le CNR ne donne plus d'avis sur l'opportunité de financement d'un registre, mais son avis sur l'adéquation entre les moyens et la finalité recherchée. Depuis 1999, le secrétariat est assuré par l'INVS et l'Inserm.

Le CNR-MR a reçu sa première qualification en décembre 2008. Nous nous trouvons à nouveau confrontés à une difficulté de qualification. Les motifs de non-sélection sont que le registre d'une maladie rare ne correspond pas à la définition réglementaire, mais plutôt à une cohorte. L'outil est souvent jugé non-adapté au projet. Enfin, le projet peut être jugé trop local.

En définitive, sur 12 registres sélectionnés, 6 ont été qualifiés depuis cette date. Les motifs de non-sélection étaient essentiellement un registre ne correspondant pas à la définition canonique en vigueur.

De manière générale, le CNR constate que les bases données refusées n'ont pas été qualifiées en raison d'une définition imprécise d'événements de santé ou de l'absence d'objectif d'exhaustivité. Néanmoins, le dispositif semblait pertinent en termes de recherche.

Le second constat du CNR est un caractère longitudinal marqué. Les registres ressemblent plus à une cohorte exhaustive ouverte qu'à un registre, car l'on souhaite savoir comment le patient évolue.

Le CNR Maladies Rares n'a pas fait de propositions écrites, suite à la proposition de la mise en place de labellisation de ces autres outils. Il a néanmoins décidé la mise en place d'une structure de soutien méthodologique à la recherche et recommande l'utilisation de la nomenclature Orphanet.

Les réflexions en cours du niveau du CNR sont la nécessité d'une spécificité Maladies Rares, qu'il s'agisse de labellisation ou de financement. Il serait également souhaitable de mutualiser les moyens par l'intermédiaire d'une plateforme. Cette plateforme devrait être capable de recevoir des financements à la fois publics et privés. Les industries du médicament pourraient alors participer

au financement. La mutualisation pourrait permettre à certaines pathologies de recevoir des fonds.

Les perspectives du CNR Maladies Rares sont de participer au second plan Maladies Rares par des propositions écrites. Le CNR ne fera pas de qualification en 2009.

## LYDIE LEMONNIER

Je m'occupe du registre français de la mucoviscidose. Où pouvons-nous trouver l'information nous permettant de gérer ce type de problème ?

## CATHERINE ANDOLINI

Les registres indiquent des données nominatives : comment les registres ont-ils été constitués ? Je n'ai jamais été informée d'une remontée éventuelle de données vers des registres. Par ailleurs, quelles sont les conséquences de la qualification de registres ?

## FLORENCE SUZAN

La qualification confère un label de qualité aux registres, ce qui leur permet d'obtenir d'éventuels financements. La question du consentement du patient est très pertinente. Les patients doivent effectivement être informés, mais il n'est pas obligatoire qu'ils donnent leur consentement signé. Néanmoins, ils ont le droit de s'opposer à ce que leur cas soit remonté. S'agissant des maladies rares, du fait des liens très privilégiés qui s'établissent avec les médecins, une information est généralement donnée directement aux patients. La situation est différente pour le cancer. Pour ce type de registre, ce sont de simples affiches qui sont placés dans les hôpitaux.

## DE LA SALLE

Qui gère les cohortes ?

## FLORENCE SUZAN

Actuellement, un projet nommé Traitement d'Infrastructures de Recherche Cohorte est développé par l'Institut de Recherche en Santé Publique. Un financement systématique est associé à la sélection des projets. Il ne s'agit pas de labellisation, étant donné que le nombre de cohortes à sélectionner est limité. Le CNR n'a pas pour mission de s'occuper des cohortes.

## DE LA SALLE, NEM FRANCE

A qui faut-il s'adresser pour pouvoir cerner le public des malades de notre association, qui est jeune ? Nous ne

connaissions pas le nom et l'âge des malades. Néanmoins, nous demandons un descriptif.

#### FLORENCE SUZAN

---

Ce sont les médecins et les centres de référence qui pourraient le mieux vous répondre.

#### MADAME BECHIE, MALADIE DE FANCONI

---

Notre centre de référence tente de mettre en place une base de données. Néanmoins, il connaît des problèmes de financement. Quels sont les moyens de financer cette base ?

#### FLORENCE SUZAN

---

Un projet peut recueillir des financements publics, dans le cadre d'une cohorte. L'INVS et l'INSERM prévoient par ailleurs dans certains cas un financement pour des registres qualifiés.

#### SÉGOLÈNE AYME

---

Les centres de référence auraient dû prévoir d'affecter une partie de leur budget à cela, mais ils l'ont dépensé à recruter du personnel médical. L'une des pistes de réflexion du second plan est de permettre une mutualisation des moyens pour centraliser les données des centres de référence. Nous espérons qu'un financement spécifique sera accordé dans le cadre de second plan. Ce projet impliquera la mutualisation des plateformes.

#### CAROLE CHAVEL, AFMH

---

Nous rencontrons des problèmes avec les médecins conseil de la Sécurité Sociale, qui ne savent pas reconnaître les maladies rares. Est-il prévu de partager les registres avec la Sécurité Sociale ?

#### FLORENCE SUZAN

---

Non. L'intérêt de la nomenclature Orphanet est de proposer une codification des maladies clairement identifiées comme telles.

#### CAROLE CHAVEL

---

Certes, mais il serait souhaitable pour les médecins conseils d'accéder aux personnes atteintes de maladies rares.

#### FLORENCE SUZAN

---

Un travail doit être mené en matière de codification.

### 3. Législation actuelle et évolution prévisible

#### CATHERINE BONAÏTI-PELLIÉ, INSERM

---

L'article 8 de la loi informatique et liberté précise bien que les données de santé sont des données sensibles, au même titre que les origines raciales ou ethniques, les opinions politiques etc. De fait, elles sont soumises à un régime d'autorisation et non de simple déclaration. C'est à ce niveau que la CCTIRS, Comité



consultatif sur le traitement de l'information en matière de recherche dans le domaine de la santé, intervient. Si l'avis est favorable, la CNIL peut donner l'autorisation pour déroger au secret professionnel.

Le CCTIRS se fonde sur la pertinence de la collecte et du traitement de données au regard de l'objectif de la recherche.

Le CCTIRS donne un avis sur la nature des variables recueillies. Par exemple, le Comité est très attentif, en fonction de la rareté de la maladie, à ne pas recueillir la date de naissance complète. En pratique, les données sont indirectement nominatives, et il suffit d'un numéro d'ordre pour retrouver le nom de la personne. Le Comité examine également la méthodologie de la recherche pour vérifier si elle est en adéquation avec l'objectif poursuivi.

Il y a obligation d'information pour toute recherche, même lorsqu'il s'agit d'études purement observationnelles. Le Comité examine la note d'information et vérifie qu'elle est loyale, c'est-à-dire qu'elle correspond bien aux objectifs fixés. Cette obligation d'information s'applique également aux études rétrospectives, dès lors que les données avaient été collectées dans un autre objectif.

La procédure simplifiée ne concerne que les recherches biomédicales, impliquant une intervention sur la personne. Ces recherches étant très encadrées, la CNIL a mis en place une procédure simplifiée afin qu'une autorisation ne soit pas demandée à tous les comités. La procédure simplifiée est une procédure d'engagement, signifiant que la personne s'engage à respecter un certain nombre de règles édictées dans une méthodologie de référence.

La proposition de loi du 22 janvier 2009 propose de supprimer la notion de recherche biomédicale, en la remplaçant par recherche sur la personne. Elle se divise

en trois catégories. Les recherches interventionnelles comportent une intervention non-justifiée par la prise en charge de la personne. Les recherches peu interventionnelles génèrent des risques et de contraintes négligeables et ne portent pas sur les médicaments. Enfin, les recherches non-interventionnelles ne suscitent aucun acte ou produit inhabituel par rapport au traitement.

Cette loi a été proposée pour trois raisons. Tout d'abord, la recherche observationnelle ne serait pas suffisamment encadrée. En outre, certaines revues refuseraient de publier les études n'ayant pas obtenu l'autorisation d'un CPP. Enfin, la loi vise à simplifier la réglementation en matière de recherche médicale.

Si les deux premières raisons sont très contestables, la troisième est plus solide. Le problème est que la loi n'aborde pas le problème de la protection des données. Cela signifie que la loi Informatique et Libertés continue à s'appliquer. En ce qui concerne la recherche épidémiologique, il sera nécessaire de passer devant toutes les instances, y compris pour les recherches non-interventionnelles. L'on pourrait imaginer d'élaborer des méthodologies de référence pour tous les types de recherche. Mais cela pose un problème de faisabilité. En ce cas, la CNIL n'aurait plus aucun contrôle.

La position du CCTIRS à ce sujet est de proposer une instance unique nationale, chargée de rendre un avis méthodologique et éthique pour tout projet. Les différents risques seraient examinés. Le dossier serait orienté vers le comité compétent, qui donnerait un avis unique et motivé. Il s'agirait d'un comité indépendant des pouvoirs et des enjeux locaux.

### III. Table Ronde



#### SÉGOLÈNE AYME

Monsieur Donadieu, en tant que coordinateur d'un registre national et international, comment avez-vous

vécu tous ces problèmes ?

#### JEAN DONADIEU, REGISTRE NEUTROPÉNIE CHRONIQUE ET HISTIOCYTOSE

Je travaille depuis un certain temps à faire des cohortes de patients et des registres. Depuis peu, deux registres ont été qualifiés. Ils ont pu être qualifiés parce qu'ils ont répondu aux attentes du comité d'une part, mais surtout parce qu'il y a eu utilisation des réseaux de soins qui existaient auparavant. Je souligne que dans le deux cas, il y avait consensus de l'ensemble des médecins travaillant dans ces domaines pour partager un certain nombre d'informations. Sachant que les maladies étaient exceptionnelles, nous ne pouvions avancer qu'en partageant des informations parcellaires.

Nous avons ensuite entamé l'inévitable phase d'autorisation, certes un peu fastidieuse, mais instructive. Mettre la procédure à plat est une bonne chose pour les données. Bâtir les registres et les cohortes est plus qu'une collection de données. Nous modifions véritablement la prise en charge des patients.

La collection nous a permis d'exclure certaines pratiques considérées comme dangereuses pour l'Histiocytose et de décliner les bonnes pratiques. Nous avons pu mener ce travail grâce au retour d'expérience que constitue le registre. Nous avons amélioré la prise en charge des patients grâce à certains instruments.

#### LYDIA DEBAR, ASSOCIATION HISTIOCYTOSE FRANCE

En tant qu'association, nous n'avons pas eu grand-chose à faire, si ce n'est inciter les patients qui nous contactent à donner leur accord. Les traitements ont changé. Le suivi va changer. Tout va dans le bon sens grâce à la remontée des informations. Nous encourageons donc les familles à accepter de faire remonter les informations qui concernent le malade.

#### SÉGOLÈNE AYME

Le registre a été labellisé aussi parce qu'il avait une longue histoire. Cela demande la collaboration des professionnels, des associations concernées et des structures existantes. En outre, le docteur Donadieu est un grand professionnel de l'épidémiologie. En résumé, je tiens à souligner que constituer un registre est véritablement une activité professionnelle. Des données mal collectées, mal informées ou mal analysées ne servent à rien.

Les enjeux sont énormes, mais abritent beaucoup

de contraintes. Dans le second plan Maladies Rares, nous devons mutualiser ces expériences, définir des plateformes communes et créer des outils de conseil méthodologique adaptés. Il est souhaitable de faire converger toutes ces compétences en France.

---

### LYDIA DEBAR

---

Outre les compétences, nous avons aussi besoin de financements. Or, les registres ont été très peu financés. Les petites sommes accordées ne permettent pas d'embaucher du personnel pour travailler sur les registres. Nous souhaiterions que davantage de moyens soient accordés pour que les choses fonctionnent mieux.

---

### DE LA SALLE

---

Vous travaillez à l'hôpital Trousseau, qui est à Paris. Or, Paris est jumelé avec beaucoup de villes. Ne pourriez-vous pas utiliser ce jumelage pour obtenir des financements ?

---

### SÉGOLÈNE AYME

---

Nous allons examiner cette proposition, qui me semble intéressante.

---

### JEAN DONADIEU

---

Pour une maladie un peu « riche », nous avons obtenu un soutien industriel, en raison du coût élevé des médicaments. Pour une autre, cela n'a pas été possible en raison de faible coût du médicament. Nous constatons de fait que certaines maladies ont l'attention des industriels et d'autres non. Il faudrait que la prise en charge se fasse, non plus en fonction d'opportunités financières, mais dans le cadre du second plan, car certaines maladies demeurent sur la touche.

---

### SÉGOLÈNE AYME

---

Il est manifeste que les ressources pour financer un registre sont plus faciles à trouver s'il existe un médicament orphelin car l'industriel va soutenir le registre. Actuellement, il n'y a pas de ressources permettant une activité normale de recherche. N'en concluez pas qu'il faille établir un registre pour chaque maladie. L'exhaustivité peut être souhaitable, mais elle n'est pas obligatoire. Il y a des façons de bien avancer sans avoir un registre. Il existe bien d'autres méthodes d'étude et de recherche.

---

### DE LA SALLE, PEMPHIGUS PEMPHIGOÏDE

---

Nous avons eu beaucoup de mal à obtenir l'accord du comité d'éthique pour bâtir notre registre. Par ailleurs, la multiplication des comités ne facilite pas la lisibilité des structures d'autorisation.

---

### CATHERINE BONAÏTI-PELLIÉ

---

En matière d'autorisation, l'ordre est le suivant. Il faut d'abord obtenir l'autorisation de la CNIL, et pour cela s'adresser au CCTIRS, qui donne un avis consultatif. C'est ensuite la CNIL qui accorde ou non l'autorisation. Une fois celle-ci obtenue pour transférer les données médicales, la qualification peut être donnée au CNR, mais cette dernière étape n'est pas obligatoire. Les deux premières, en revanche, sont légalement indispensables. Ces aspects réglementaires ne doivent pas être oubliés. Le risque est de mettre en danger la confidentialité des données médicales des personnes se trouvant dans le registre. Ces transferts ne sont pas anodins. Il est important de prendre toutes les mesures de sécurités requises.

---

### SÉGOLÈNE AYME

---

Nous mettrons dans le prochain cahier d'Orphanet tous les registres avec les noms des différents sigles.

---

### FRANÇOIS-ANDRÉ ALLAERT

---

Je pense qu'il faut inciter de plus en plus à donner un consentement écrit. C'est une façon pour les médecins de convaincre les patients et de jouer d'égal à égal avec eux. Quel est votre avis sur le consentement par lettre ?

---

### CATHERINE BONAÏTI-PELLIÉ

---

Cela peut rendre les choses très difficiles pour les maladies communes, ainsi que pour les données rétrospectives. Néanmoins, j'y suis favorable en ce qui concerne les études prospectives. Je rappelle que le consentement express est obligatoire chaque fois qu'il y a prélèvement identifiant.

---

### DE LA SALLE

---

Lorsqu'une association veut créer son propre registre, doit-elle s'adresser aux mêmes instances ?

---

### CATHERINE BONAÏTI-PELLIÉ

---

Oui.

## Actualité des services Orphanet pour les associations

MARC HANAUER, ORPHANET



Bonjour à tous. Je vais aujourd'hui vous parler des services web d'Orphanet et des évolutions que nous avons mis en place en 2008-2009.

Le premier est le guide pratique des forums associatifs sur Internet. Le second est un outil de mise en relation des malades isolés qui a été renouvelé cette année. Enfin, Orphanet

propose un tout nouveau serveur d'hébergement pour les associations.

Le guide pratique est le fruit d'un groupe de travail qui a regroupé des experts et des associations. Nous avons abordé des problèmes techniques, pratiques, déontologiques et éthiques. Le guide a vocation à fournir un recueil de bonnes pratiques à mobiliser lorsque l'on souhaite mettre en place ce type de service pour les associations. Le guide sera aisé à mettre à jour. Il a déjà été envoyé à l'ensemble des associations de l'Alliance. Il s'accompagne de sessions de formation. Une première session est déjà intervenue cette année. La seconde devrait intervenir d'ici la fin de l'année. Le guide est édité grâce au soutien de la Fondation Groupama pour la santé.

L'outil de mise en relation pour les malades isolés est accessible en ligne. Les échanges de coordonnées se font entre personnes atteintes d'une même pathologie. Une des nouveautés est de donner une meilleure autonomie aux personnes dans la gestion de leurs informations personnelles, et d'apporter une information plus fine sur les associations existantes. L'outil est accessible via le site Orphanet. L'interface en est sobre et classique. Un identifiant et un mot de passe vous permettront de revenir à vos informations et d'éventuellement les modifier. L'intérêt de l'outil est que l'information est immédiatement disponible. Il est possible de s'inscrire ou de contacter les associations de malades. Nous avons déjà reçu un accord CNIL pour la bonne gestion des informations personnelles sur la précédente version. Mis en production en mars 2009, l'outil fonctionne bien, avec une centaine d'inscrits. Des mises en relation se sont déjà

faites pour 16 pathologies. Cet outil a été développé en collaboration avec Maladies Rares info Service et à l'aide de la Fondation Groupama pour la Santé.

J'en viens au nouveau serveur mis en place pour les associations. Depuis longtemps, nous proposons aux associations une plateforme d'hébergement, ainsi qu'un outil de conception et gestion de sites internet. Le nouveau serveur sera plus rapide, entièrement dédié aux associations, compatible avec toutes les technologies web actuelles les plus standard. Il sera notamment compatible PHP5. La capacité d'hébergement sera améliorée. Le serveur sera davantage automatisé dans sa gestion et plus simple d'utilisation. Il permettra l'utilisation de bases MySQL. Les outils de transfert seront plus modernes et la sécurité meilleure. Nous avons beaucoup travaillé sur la sécurisation.

Le serveur sera uniquement dédié aux associations et géré pour elles, contrairement au précédent qui comprenait également les activités de développement d'Orphanet. Notre plateforme conserve trois niveaux de services :

- l'outil Nestor pour les débutants, permettant de créer quelques pages en quelques clics ;
- le site portail en Kit, évolutif et dynamique, qui permet la mise en place forum, de newsletter et d'outils plus intégrés ; (outil open source « Guppy »)
- l'hébergement en toute indépendance -Php et base de données-, qui vous permettra d'installer les outils de votre choix, sous réserve de compatibilité.

L'hébergement restera gratuit, en environnement sécurisé. Le serveur est hébergé par les équipes du Département des Systèmes d'Information de l'Inserm.

Pour montrer la nouvelle compatibilité de notre serveur, nous avons installé JOOMLA en test sur le nouveau serveur. Vous pourrez également vous utiliser des bases MySQL, se qui permettra d'installer d'autres outils. L'équipe reste à votre écoute pour discuter de vos projets. Nous répondons à vos questions même si vous n'utilisez pas nos services. Vous ne devez donc pas hésiter à nous contacter.

Par ailleurs, je précise que vous conservez la possibilité d'utiliser un nom de domaine. Ce nom doit être géré par l'association (et obtenu auprès d'un prestataire gestionnaire de domaines). L'espace d'hébergement

peut évoluer en fonction des besoins. Nous préférons proposer un hébergement standard limité au début, car cela correspond à 90% des utilisations.

Des sauvegardes se font quotidiennement sur le serveur ce qui permet de le réparer en cas de soucis. En revanche ce système de sauvegarde étant complexe, il ne sera pas utilisé pour corriger une erreur de manipulation de votre part. Je vous engage donc à mettre en place votre propre système de sauvegarde, afin de pouvoir remédier à d'éventuelles erreurs de manipulation. Faites des sauvegardes chaque fois que vous modifiez de façon importante votre site.

Je termine par quelques chiffres. Nous avons 355 associations référencées. 90 % d'entre elles ont un site web. 20 % utilisent ou ont utilisé les services de création gestion que nous proposons. 221 comptes ont été ouverts sur le serveur d'Orphanet., dont 85 comptes sur Nestor. 46 sites portail en kit ont été installés. Enfin, 7 690 documents ont été référencés par Google sur le serveur d'hébergement. Vous pouvez joindre l'équipe technique à l'adresse suivante : **webasso.orphanet@inserm.fr** . Le site d'information est <http://asso.orpha.net/ORPHAWEB>.

---

#### DE LA SALLE

Il est très difficile de joindre l'équipe technique. Nous vous avons contacté à plusieurs reprises.

---

#### MARC HANAUER

Il est vrai que nous recevons beaucoup de demandes. Je vous suggère de m'écrire. Nous vous répondrons.

---

#### SÉGOLÈNE AYME

Nous essaierons de renforcer l'équipe pour mieux servir les associations, mais nous manquons de moyens. Le nouveau serveur est pris sur notre budget général. Le soutien de Groupama a bien sûr permis la mise en place de tous ces outils, mais il ne couvre pas tout.

---

#### DE LA SALLE

Je tiens avant tout à vous féliciter pour votre investissement. Dans l'intérêt de toutes les associations, ne serait-il pas possible de placer sur le site l'identification des sociétés scientifiques, comprenant les secrétaires généraux et les présidents de l'ensemble des sociétés, ainsi que les coordonnées des doyens de faculté ? Pour l'ensemble des affections que nous représentons ici en pathologies rares, il serait souhaitable d'améliorer l'enseignement. Cela peut se faire par les différentes fonctions que je viens de nommer.

---

#### SÉGOLÈNE AYME

Votre suggestion est notée.

## Conclusion

### SÉGOLÈNE AYME

Les maladies rares sont des larmes et du rire. Nous avons appris qu'un jeune adhérent est mort hier soir de la maladie de Creutzfeldt-Jacob. Nous sommes de tout cœur avec sa famille et l'association. Les maladies sont aussi du rire, car nous avons besoin de rire dans ce contexte. Nous allons donc vous présenter pour clore cette rencontre une troupe qui s'appelle les Indésirables.

Je remercie tous ceux qui ont concouru au succès de cette journée, la fondation Groupama, Orphanet, l'Alliance Maladies rares et vous-mêmes pour votre contribution et votre présence.

*Alors, vous avez pu trouver mon  
identifiant CNIL-CCTIRS, Docteur ?  
J'ai mal, vous savez...*

*J'y travaille, voyez-vous !  
Retenez-vous, il me manque encore  
votre IRSS et votre POP Iso 2006...*



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

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

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

« Xe Forum Internet et les maladies rares : Les données santé dans un monde informatisé », Les cahiers d'Orphanet, Série *Compte-rendus*, colloque du 30 juin 2009

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