



# Les Cahiers d'Orphanet

*Comptes-rendus*

Colloque du 30 Juin 2011

**XII<sup>e</sup> Forum Internet et les maladies rares**  
**Partager les données de santé**  
**pour une meilleure prise en charge**

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



# Sommaire

<b>Accueil des participants</b>	<b>3</b>
<b>L'informatisation des données personnelles : pour quels progrès ?</b>	<b>4</b>
I- Le dossier médical personnalisé.....	4
II- Le dossier pharmaceutique.....	6
<b>Le partage des données pour améliorer la recherche et la prise en charge</b>	<b>10</b>
I- Mutualiser les centres de référence.....	10
II- Des cohortes de malades pour mieux comprendre l'histoire naturelle des maladies .....	12
III- Où en sont les registres ?.....	14
IV- Les maladies rares dans la e-santé en Belgique.....	15
Table ronde.....	16
<b>Exploiter les données collectées</b>	<b>21</b>
I- Mesurer les effets des politiques de santé.....	21
II- Exemple d'un registre européen : registre de la mucoviscidose.....	23
III- Rendre lisible la situation des médicaments orphelins en France pour un meilleur débat.....	25
Table ronde.....	28
<b>Services Orphanet pour les associations</b>	<b>30</b>
<b>Conclusion</b>	<b>34</b>

## Accueil des participants

### VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES

Bonjour à tous. Nous participons aujourd'hui au XII<sup>e</sup> Forum Orphanet des Associations. Je remercie la Fondation Groupama de nous avoir invités dans ses locaux et dans cette belle salle. Il est toujours très agréable de faire nos conférences ici. Je remercie également Ségolène AYME et son équipe pour leur dynamisme. Aujourd'hui, il est important de parler de nos outils de communication et des moyens de servir au mieux l'intérêt des patients et des professionnels. Nous allons évoquer les thématiques du dossier médical personnalisé et du dossier pharmaceutique, ainsi que des liens qui existent entre ceux-ci. La matinée sera animée par Florence SUZAN.

### FLORENCE SUZAN, InVS

Bonjour à tous. Je suis médecin épidémiologiste et travaille au sein de l'Institut de veille sanitaire (InVS) où je suis responsable de l'unité maladies rares. Celle-ci a pour objectif de produire des indicateurs pour des maladies rares. Ces données sont issues de bases de données médico-administratives, notamment hospitalières en ce qui concerne la mortalité. Nous avons travaillé sur trois pathologies, à savoir l'hémophilie, la mucoviscidose et la drépanocytose.

### VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES

Je vous remercie d'être avec nous pour animer la matinée. Nous attendons également l'arrivée du professeur Sabine SARNACKI, qui est Vice-présidente de la Commission de suivi de prospective du Plan National Maladies Rares. Nous allons accueillir la première intervenante, Isabelle HOAREAU. Celle-ci représente Alliance Maladies Rares et évoquera la problématique du dossier médical personnalisé.



# L'informatisation des données personnelles : pour quels progrès ?

*Modératrices : Viviane VIOLLET, Alliance Maladies Rares & Florence SUZAN, InVS*

## I- Le dossier médical personnalisé

ISABELLE HOAREAU, ALLIANCE MALADIES RARES



Bonjour à tous.

Je vais tenter de faire de mon mieux pour ouvrir cette conférence, en vous présentant le dossier médical personnalisé (DMP). Je vais tenter de l'aborder sous un angle pratique, afin de montrer ce que ce dossier peut représenter en termes d'avantages pour les patients et

quels usages ceux-ci peuvent en faire.

### I. Définition

Le dossier médical personnalisé a été mis en place par la loi du 13 août 2004. Le déploiement de celui-ci était alors prévu pour le 13 août 2007, ce qui montre qu'un certain temps a été nécessaire. Le DMP a été initié dans certaines régions pilotes et il est prévu qu'il soit étendu à l'ensemble du territoire dans le courant de l'année 2011. Tout le monde aura prochainement la possibilité de créer un DMP, une fois que le déploiement technique sera effectué dans l'ensemble des régions. Le DMP est pour l'instant installé en Alsace, en Franche-Comté et dans plusieurs autres régions.

Le DMP est un espace de stockage de données, mis gratuitement à disposition des patients et disponible sur un serveur hébergé par une société. Le patient peut y retrouver toutes les données relatives à sa santé et partager celles-ci avec des professionnels de santé qui peuvent y ajouter des informations. Il existe ainsi différents moyens d'alimenter le DMP, qu'il s'agisse du patient, du patient accompagné par le professionnel de santé lors d'une consultation ou du professionnel de santé qui peut mettre en ligne des données sans la présence du patient.

### II. Utilisation

Si le patient souhaite créer un DMP, il est nécessaire que celui-ci soit en présence d'un professionnel de santé ou soit dans un établissement de soin. Le professionnel procède à la création, en recueillant au préalable le consentement du patient. A cet effet, il doit s'authentifier à l'aide de sa carte de professionnel de santé. La démarche est similaire dans le cadre des établissements de santé, qui disposent d'une carte

d'établissement et d'un certificat d'authentification via un logiciel compatible avec le dossier médical personnalisé. Certains professionnels ou établissements utilisent déjà des logiciels informatiques sur lesquels sont stockées des informations relatives à la santé des patients. Ils peuvent continuer à utiliser ces logiciels si ceux-ci sont compatibles avec le DMP. Les informations seront alors transférées automatiquement vers le dossier médical personnalisé.

Les professionnels de santé peuvent également consulter et alimenter le dossier médical des patients si ceux-ci les y autorisent. Ils peuvent y ajouter tout document qu'ils jugent utile à la coordination des soins, mais aussi mettre en ligne des informations qu'ils peuvent choisir de masquer jusqu'à ce qu'ils consultent le patient. A l'inverse, les patients peuvent masquer des documents, qui ne seront alors pas visibles par les professionnels de santé. Ils peuvent également en supprimer.

Lorsque le patient crée un DMP chez un professionnel ou dans un établissement de soin, il donne son consentement. Des brochures d'information sont disponibles afin d'expliquer aux patients la nature et l'utilité du DMP. Le fait que le patient ait créé un dossier peut être mentionné par un sticker qui est apposé sur la carte Vitale. Des identifiants personnels, un mot de passe et un code d'accès sont remis au patient lors de la première connexion. Ces informations lui sont communiquées par mail ou par SMS. Par la suite, le patient sera libre de redéfinir et de gérer ses identifiants. Tout au long du parcours, il donne les autorisations nécessaires aux professionnels de santé et aux établissements.

Le patient peut se connecter de son ordinateur et accéder directement à son DMP. Il peut consulter l'ensemble des documents qui y sont stockés, sauf ceux qui sont jugés trop sensibles par les professionnels. Il peut également consulter l'historique des actions qui ont été menées sur son DMP et des personnes qui y ont eu accès. Il peut masquer des documents, et alimenter lui-même son espace. Il peut rédiger lui-même certaines données (si par exemple il est allergique à un médicament ou s'il a reçu des soins à l'étranger), lorsqu'il juge qu'une information est utile à son parcours de soin. Le patient est en droit de bloquer l'accès de son DMP à certaines personnes et de s'opposer aux accès en mode urgence. Il peut demander à tout moment une copie sur CD-Rom ou sur papier de son dossier, ou bien demander la destruction d'un

document ou de l'ensemble du DMP. La destruction peut être immédiate, si le patient en émet le souhait. Dans le cas contraire, le dossier est archivé pendant dix ans et pourra être réactivé sur demande du patient.

Afin d'accéder à son DMP, le patient entre sur Internet l'adresse du site. Le portail propose deux accès, un pour les patients et un pour les professionnels de santé. Lorsque le patient clique sur l'accès qui lui correspond, une fenêtre s'ouvre et lui demande d'entrer ses identifiants. La page suivante lui propose d'entrer des données personnelles, comme son adresse ainsi que des données administratives. Il peut désigner son représentant légal ou sa personne de confiance. Il doit également donner son consentement pour l'accès en urgence au DMP. S'il est admis aux urgences et n'est pas en état de donner son consentement, cet accès permet aux établissements de soin d'y avoir accès. La procédure bris de glace donne quant à elle la possibilité, en l'absence de toute notification contraire du patient, aux urgentistes d'avoir accès au DMP du patient si l'état de santé de celui-ci est critique.

Ensuite, le patient arrive sur un espace où sont stockés des documents. Il peut les consulter, en ajouter, en détruire ou en masquer. S'il consulte un document, celui-ci s'affiche de manière intégrale dans une fenêtre. Il peut avoir accès à tous les documents que les professionnels de santé ont placés dans le dossier, et ajouter par exemple des comptes rendus de consultation, des ordonnances ou des résultats d'analyse. Il peut également consulter tout son parcours de soin et tous les actes médicaux auxquels il a été sujet. Cet historique peut être généré par jour ou par mois avec, dans ce cas, un récapitulatif.

Le patient peut gérer les accès des professionnels de santé au DMP, grâce à une liste d'autorisations qui est prévue à cet effet. Il peut en bloquer certains en cochant dans cette liste. Il dispose de l'historique de tous les accès, de tous les professionnels concernés et de l'ensemble des documents. Il peut être averti par mail de toute intervention dans son DMP.

### III. Avantages

Le DMP présente plusieurs avantages, en particulier dans le domaine des maladies rares qui souffre de l'éparpillement des informations.

- Tout d'abord, ce dossier est intéressant pour le patient. Le DMP permet la mise en place d'un meilleur diagnostic, mais aussi d'une meilleure qualité des soins et d'un traitement plus adapté.
- Ensuite, le personnel soignant peut travailler de manière plus efficace. En effet, le DMP offre une vision globale du parcours de soin du patient, ce qui permet d'optimiser les examens et les traitements.
- Enfin, le DMP est avantageux pour les établissements de santé, car il rend possible une meilleure coordination des soins et une gestion optimisée de l'archivage de

l'ensemble des documents. L'archivage est une réelle problématique pour les établissements de soin, qui manquent souvent de place.

### IV. Inquiétudes et réticences

Le DMP suscite cependant différentes inquiétudes. Les patients craignent que leur manque de connaissances informatiques ne les pénalise. Or il s'agit d'un outil mis en place au service des patients. Ceux-ci présentent des craintes en ce qui concerne la confidentialité des documents. Ils mettent également en avant leur manque de connaissances médicales. Les comptes rendus médicaux comportent souvent des abréviations et un vocabulaire qui n'est pas nécessairement accessible aux patients. Les patients redoutent que le professionnel puisse masquer un document qu'ils ne pourront alors pas consulter et que les professionnels s'échangent des documents à leur insu. Le principe du bris de glace les inquiète également en ce qu'ils craignent que celui-ci ne soit détourné. Le professionnel peut en effet argumenter que l'état de santé le justifie, et ce sans l'autorisation du patient. Ils sont par ailleurs inquiets quant à la substitution et l'utilisation détournée de données personnelles à caractère sensible. Des personnes malveillantes pourraient utiliser celles-ci à mauvais escient ou dans un cadre commercial. A ce jour, les données ne peuvent pas être détournées. Cependant, certains patients pensent que cette disposition pourrait changer à l'avenir et que la loi en vigueur sur ces questions pourrait évoluer. Les informations personnelles des patients pourraient être mises à disposition des banques, des mutuelles ou des employeurs.

Les professionnels présentent également des réticences. D'autres dispositifs de télémédecine existent déjà. Il va être nécessaire de transférer les données sur un logiciel compatible avec le DMP, ce qui demandera un lourd travail de leur part. En ce qui concerne les maladies rares, des systèmes efficaces de partage des données existent également. Les professionnels se posent alors la question de l'allongement des durées de consultation. Rajouter du temps pour la création du DMP a pour effet d'augmenter la durée et peut raviver la problématique des salles d'attente submergées. La possibilité laissée aux patients de masquer des documents inquiète par ailleurs les professionnels. Ceux-ci risquent en effet de ne pas pouvoir disposer d'informations importantes. Cependant, il serait regrettable que l'ensemble des professionnels n'utilise pas le DMP. Il manquerait alors une pièce au puzzle que constituent le parcours et le traitement du patient.

En guise de conclusion, j'ajouterai que le DMP est mis à disposition de l'ensemble des patients disposant d'une carte Vitale, soit environ 60 000 000 de personnes en France. Tous les patients peuvent demander aux

professionnels de santé ou aux établissements de soin la création d'un DMP.

J'espère avoir réussi à vous présenter de manière claire le dossier médical personnalisé et reste à votre disposition pour d'éventuelles questions en la matière.

## VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES

Je vous remercie pour votre intervention. Le prochain intervenant est Jean-Michel ALCINDOR, qui évoquera la question du dossier pharmaceutique. Je propose d'attendre la fin de son intervention pour lancer le débat, puisqu'il existe des liens entre le dossier médical personnalisé et le dossier pharmaceutique.

## II- Le dossier pharmaceutique

### JEAN-MICHEL ALCINDOR, CISS



La question du dossier pharmaceutique (DP) est moins complexe que celle du dossier médical personnalisé.

Avant toute chose, je souhaite me présenter. Il s'agit de ma première intervention dans le cadre du Forum des Associations Orphanet.

Je suis informaticien et suis bénévole à l'Association Française des Hémophiles. Je suis chargé de mission sur les systèmes d'information liés à la santé. Je remplace aujourd'hui Marc MOREL et représente le CISS. Je siège au Comité d'Agrément des Hébergeurs de Données de Santé, qui héberge le DMP, le DP ainsi que d'autres dossiers relatifs à la santé.

### I. Définition et objectifs du dossier pharmaceutique

Mon intervention porte sur le dossier pharmaceutique. Il s'agit d'un outil plus récent que le DMP et qui a été déployé assez rapidement. Ce dossier a été proposé par le Conseil National de l'Ordre des Pharmaciens et a pour objectif d'améliorer le suivi de la dispensation de médicaments dans les officines. Cet outil a été conçu de manière à être peu contraignant pour les usagers et les professionnels de santé. Il est aujourd'hui très largement utilisé. De nombreux DP ont été activés.

Le projet de mise en place du dossier pharmaceutique est issu d'une réflexion du CNOP en 2006. La réflexion a été menée au niveau européen. Un appel d'offres a été lancé en 2007. La société SANTEOS a été retenue pour installer les infrastructures et héberger les dossiers pharmaceutiques. Dans un premier temps, l'échéance prévue pour la mise en œuvre de ce projet était de trois ans et visait à l'hébergement d'environ 10 000 000 de DP. A terme, il s'agit d'arriver au chiffre de 60 000 000 et

de couvrir l'ensemble de la population française. La mise en œuvre de ce projet a coûté la somme de 3 000 000 d'euros. Des phases de test ont au préalable été initiées dans huit départements pilotes. En mars 2008, 180 000 DP avaient déjà été créés. A la fin du mois de décembre 2008, la Ministre de la Santé Mme Roselyne BACHELOT a généralisé l'utilisation de cet outil. Le CISS a été contacté pour donner son avis sur le DP, et a considéré que celui-ci présentait un réel intérêt pour les patients. En effet, ce dossier permet de limiter les risques d'interactions médicamenteuses, facilite l'accompagnement des malades et permet, en cas d'alerte sanitaire, de faire un rappel de médicaments en contactant directement les patients concernés.

Afin que le DP soit institué, il est nécessaire que celui-ci ne représente pas une obligation pour les patients, mais aussi qu'il soit gratuit. Il est également important de s'assurer du consentement des patients et de la confidentialité et de la sécurité de l'accès aux données.

Le DP est un dossier informatisé et centralisé, disponible pour chaque assuré sur le territoire français qui dispose d'une carte Vitale. Le dossier ne peut être consulté sans que le patient ne présente cette carte. Le DP archive la délivrance de médicaments en pharmacie de ville et permet aux pharmaciens d'avoir une vision de l'historique de cette délivrance au cours des quatre derniers mois. En réalité, cet historique est conservé sur un serveur pendant une durée plus longue.

Au départ, il était prévu que le dossier pharmaceutique alimente le volet médicament du DMP. Ce projet est pour l'instant au point mort, bien que le CISS considère qu'une complémentarité entre le DP et le DMP serait utile.

Différents objectifs sont au cœur de la mise en place du DP :

- Repérer les risques d'accidents iatrogènes. 3,6 % des hospitalisations y sont liées. Il est nécessaire de lutter contre ce problème.
- Limiter les traitements redondants. Le DP peut aider à limiter le nomadisme médical.
- Améliorer le conseil du pharmacien. Le DP permet d'établir un réel dialogue entre le pharmacien et le patient.
- Informer les patients des retraits de lots. Dans le cadre des alertes sanitaires, le DP permet aux praticiens d'obtenir le nom et l'adresse des malades et de communiquer directement avec eux.
- Renforcer le suivi thérapeutique réalisé par le pharmacien.

### II. Vie du dossier pharmaceutique

Le dossier pharmaceutique est composé de différentes étapes. Tout d'abord, une phase de création est mise en œuvre. Cette étape est la plus longue du processus. Vient ensuite une phase d'alimentation et de consultation, qui est transparente pour le patient. En effet, le pharmacien

alimente et consulte le DP dans le cadre de sa gestion habituelle des médicaments. Cette étape ne requiert aucune intervention des patients. Enfin, il est possible dans un troisième temps de supprimer son DP.

### 1. Création

La création d'un dossier pharmaceutique n'est pas obligatoire. Pour que celle-ci soit possible, le patient doit se rendre en officine muni de sa carte Vitale et se mettre en relation avec le pharmacien. Il existe deux types de personnels dans les officines, les pharmaciens qui détiennent une carte professionnelle et les préparateurs qui ne disposent pas des mêmes habilitations. Seul le pharmacien peut se connecter au système mis en place par SANTEOS pour héberger le dossier pharmaceutique. La procédure est transparente pour le patient. Un logiciel permet aux pharmaciens de créer un DP sur le système. A la fin de cette procédure, le pharmacien remet un formulaire de consentement au patient pour lui indiquer que son dossier a été créé et lui fournit un prospectus explicatif sur le fonctionnement de celui-ci.

Une procédure particulière a également été imaginée pour les personnes sous tutelle ou curatelle. Il est possible de désigner une personne de confiance, dont le nom est inscrit dans le dossier et à qui il est donné droit d'agir sur le dossier. Les mineurs, dès 16 ans, peuvent également obtenir la création d'un DP. Dans ce cas de figure, le numéro de sécurité sociale n'est pas celui qui est entré dans le DP, car une même carte Vitale peut être attribuée à différentes personnes, comme un père et ses enfants. Or il est nécessaire que chaque individu dispose d'un dossier pharmaceutique distinct. Le DP est alors créé à partir du numéro de sécurité sociale, du nom et du prénom de l'individu, mais aussi de la date de naissance et du rang gémellaire. Cette disposition permet d'éviter les doublons.

### 2. Alimentation

La carte Vitale est nécessaire pour pouvoir alimenter le DP. Le pharmacien délivre les médicaments et le patient peut lui demander d'entrer les informations dans son système et de les transférer vers le DP. A l'inverse, il est possible pour le patient de refuser d'alimenter son DP, ou de choisir entre les médicaments qu'il souhaite y faire apparaître et ceux qu'il veut retirer de la liste. Le patient est libre et n'est pas obligé de faire apparaître toutes les informations dans son dossier.

### 3. Consultation

La consultation du DP relève de la même logique et requiert la présentation de la carte Vitale pour le patient, et de la carte de professionnel de santé pour le pharmacien. Les pharmaciens ne peuvent consulter que les quatre derniers mois de délivrance. Les médecins

et les assureurs n'ont pas la possibilité d'avoir accès au dossier pharmaceutique. Le patient peut également demander au pharmacien de ne pas regarder le contenu du DP lorsqu'il alimente celui-ci. Les données appartiennent au patient, qui les rend accessibles à qui il le souhaite. Il peut obtenir, sur demande, un historique du DP, que le pharmacien imprime. L'historique des accès au dossier peut également être remis au patient.

### 4. Suppression

La procédure de suppression s'effectue en pharmacie, sur présentation de la carte Vitale et à l'aide de la carte professionnelle du pharmacien. Un formulaire de suppression du DP est remis au patient. Les pharmaciens ne peuvent alors plus avoir accès à ce dossier et à l'historique des quatre derniers mois de délivrance de médicaments. Pour des raisons de sécurité, les données des 32 derniers mois sont conservées chez SANTEOS.

Comme cela a été dit précédemment, le DP n'est pas accessible aux médecins. Les patients ne peuvent pas non plus y avoir accès de manière directe, contrairement au DMP que les patients peuvent consulter sur Internet. Dans un avenir proche, ce dossier alimentera le volet médicament du DMP. Actuellement, il n'existe pas non plus de lien entre les pharmacies hospitalières et le DP. Cependant, le CNOP étudie cette possibilité et prévoit de mettre en place un outil particulier.

En mai 2009, plus de 3 000 000 de DP avaient été ouverts. 8 000 officines sur les 23 000 que compte la France utilisent le dossier pharmaceutique. En 2009, environ 800 000 connections au serveur étaient effectuées par mois. Le système peut supporter 2 000 000 de connexions par jour. A ce jour, plus de 4 000 000 de DP ont été créés.

VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES



Je remercie les intervenants pour leurs explications sur le DMP et le DP. Un lien existe entre ces deux dossiers, bien que ceux-ci soient autonomes et indépendants l'un de l'autre.

## UN INTERVENANT

Je suis convaincu de l'utilité des dossiers informatiques et attends avec impatience que ceux-ci soient complètement mis en place. Le recueil des données est difficile à instaurer. Il s'agit d'un problème majeur. Par ailleurs, l'une des difficultés est celle du temps que les médecins peuvent consacrer à la création et à l'alimentation de ces outils, notamment dans les établissements de santé. Les dossiers dans les hôpitaux sont très conséquents et les médecins manqueront de temps pour renseigner le DMP. Quels moyens peuvent être mis en place afin de pallier ces difficultés ? Jean-Michel ALCINDOR insistait également sur le fait qu'il n'est plus à l'ordre du jour d'instaurer une complémentarité entre le DMP et le DP. Cela constitue pourtant une lacune dans le suivi médical des patients.

## ISABELLE HOAREAU, ALLIANCE MALADIES RARES

Je souhaite répondre à la première question, et laisserai Jean-Michel ALCINDOR répondre à la problématique de la complémentarité entre le DMP et le DP.

Le principal problème de l'alimentation du dossier médical personnalisé est celui du temps que peuvent y consacrer les professionnels de santé et les établissements de soin. Ceux-ci recueillaient déjà des informations avant l'arrivée d'outils informatiques. L'informatisation de ces données sur papier prendra beaucoup de temps. Rajouter quinze minutes pour expliquer au patient la nature du DMP rallonge la durée de consultation et implique que les médecins consacrent un temps supplémentaire en dehors de la consultation pour mettre en ligne les résultats d'analyses et de radios. Certaines données sont communiquées directement aux professionnels de santé, qui vont devoir prendre du temps pour intégrer ces informations au dossier médical. De plus, certains systèmes de partage ont déjà été mis en place et il sera nécessaire de rendre ceux-ci compatibles avec le DMP. Il s'agit là d'un réel frein au développement de cet outil. Je ne suis pas certaine que les moyens nécessaires aient été prévus, que ce soit en termes de ressources humaines ou financières.

## UN INTERVENANT

Il existe un problème d'ergonomie. Il faut avancer l'idée que le compte rendu du praticien soit effectué directement dans le DMP. Si le professionnel de santé doit remplir le DMP en complément d'un premier compte rendu, il est probable qu'il ne le fasse pas par manque de temps.

## JEAN-MICHEL ALCINDOR, CISS

Il est nécessaire que les outils utilisés par les professionnels de santé soient compatibles avec le DMP et le DP. Les praticiens doivent pouvoir utiliser leurs outils habituels, puis faire basculer les informations dans les dossiers informatiques sans avoir à tout retranscrire. Pour que cela fonctionne, il faut que cette manipulation soit automatisée.

De plus, l'informatisation des données archivées sur papier est un travail conséquent. L'impasse sera probablement faite sur certains dossiers et certaines informations. Il sera également nécessaire de faire des résumés dans certains cas. Les ressources humaines nécessaires pour faire face à une telle tâche seraient trop importantes et coûteuses pour qu'une informatisation complète des données soit réalisée.

La numérisation des résultats d'analyses médicales et de radiologie est également une problématique sur laquelle il faut s'interroger. Il est en effet prévu que les informations soient stockées sur des bases de données. Un mail d'avertissement sera envoyé au professionnel de santé afin de l'informer que les résultats sont disponibles. Les professionnels n'auront pas de manipulation particulière à effectuer.

Par ailleurs, l'alimentation du volet médicament du DMP par le DP est un sujet qui n'est plus abordé aujourd'hui. Les pouvoirs publics ont surtout mis l'accent sur une mise en place rapide du DMP. L'interconnexion entre les systèmes est un sujet qui est considéré comme secondaire. J'espère cependant que la réflexion sur cette question reprendra dans un avenir proche.

## UNE INTERVENANTE

Lors d'une conférence sur les maladies rares à laquelle j'ai assisté, la société SANOIA nous avait présenté un autre système informatique de dossier médical personnalisé. Cela signifie que d'autres outils pourraient être alimentés par les patients.

## JEAN-MICHEL ALCINDOR, CISS

Il existe de nombreux dossiers médicaux informatiques sur Internet. Microsoft et Google proposent par exemple des outils de ce type. Il est cependant nécessaire d'être prudent. En effet, les données médicales sont sensibles et doivent rester confidentielles. Bien que ces dossiers permettent aux patients de conserver un historique de leur suivi médical, les opérateurs en question ne souscrivent aucun engagement en matière de confidentialité et de sécurité. Google prévoyait par exemple que des robots lisent les informations et affichent des publicités ciblées de médicaments en fonction de la nature des données entrées par les patients.



## UNE INTERVENANTE

---

Mon propos ne concerne pas les outils pour le grand public comme celui proposé par Google. L'outil imaginé par la société SANOIA et qui nous avait été présenté par l'association Tous Chercheurs est financé par des laboratoires et peut être consulté par les médecins des hôpitaux. Ce système prévoit que le patient puisse disposer d'une carte qu'il conserve sur lui. En cas d'urgence, celle-ci indique aux médecins qu'ils peuvent accéder à son dossier.

## ISABELLE HOAREAU, ALLIANCE MALADIES RARES

---

Des sociétés privées ont en effet mis en œuvre des projets en la matière. Ces entreprises n'ont aucune obligation légale sur la sécurité des données, ce qui est assez dangereux. Nous avons été contactés par une société qui souhaitait mettre à disposition des patients un dossier médical personnalisé. Nous avons demandé qui étaient les actionnaires de cette entreprise et d'où provenaient leurs financements. Nos interlocuteurs ont au départ éludé la question, avant de reconnaître qu'il s'agissait des acteurs de l'industrie pharmaceutique. Ils nous ont également affirmé que les données collectées ne seraient pas nécessairement utilisées nominativement mais pourraient être mises à disposition de manière anonyme à des entreprises qui paieraient un service d'abonnement. Ce système s'apparente à celui de Facebook ou Google. Les entreprises qui paient un abonnement à ces sites Internet n'ont pas accès au nom des utilisateurs, mais peuvent leur envoyer de la publicité ciblée.

Le modèle économique de ce type d'initiative ne prévoit aucun engagement en termes de sécurité des données. Il est nécessaire d'être vigilant et de se poser les bonnes questions. Les services privés n'ont pas de valeur ajoutée par rapport au DMP. En effet, celui-ci est mis gratuitement à disposition de tous les assurés en France et les hébergeurs sont soumis à des conditions de sécurité drastiques. Le DMP est le système le plus sûr qui existe.

## UNE INTERVENANTE

---

Une fois la suppression du DMP ou du DP effectuée, est-il possible de rouvrir le dossier ? Celui-ci est-il réellement effacé, ou bien conservé sur un serveur ?

## JEAN-MICHEL ALCINDOR, CISS

---

Lorsque le dossier pharmaceutique est supprimé, les données sont conservées chez l'hébergeur pendant 32 mois et sont définitivement effacées au terme de cette période. En ce qui concerne le dossier médical personnalisé, les données sont conservées pendant dix

ans. Si le patient souhaite réactiver son DP après l'avoir supprimé, un nouveau dossier sera créé. Le DMP peut quant à lui être réactivé pendant une période de dix ans.

## UN INTERVENANT

---

La problématique de la confidentialité n'est pas la même que celle de l'anonymat. Les systèmes du DMP et du DP sont nominatifs. La question des fournisseurs d'accès à Internet se pose alors. Ne serait-il pas préférable d'instaurer un fournisseur d'accès public et spécialisé dans le domaine de la santé ?

## JEAN-MICHEL ALCINDOR, CISS

---

La création d'un fournisseur d'accès à Internet ciblé sur le secteur de la santé n'est pas à l'ordre du jour.

## UN INTERVENANT

---

Le DP est un outil intéressant. Cependant, est-il compatible avec le traitement des maladies rares ?

## JEAN-MICHEL ALCINDOR, CISS

---

Le DP enregistre toutes les délivrances qui sont effectuées en officine. Si les médicaments sont délivrés en hôpital, les données n'apparaîtront pas dans le dossier. Le DP n'est donc pas réellement compatible, pour le moment, avec les maladies rares.

## VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES

---

Je vous propose que nous étudions à présent la question du partage des données. Le Professeur Paul LANDAIS va évoquer la problématique de la mutualisation des centres de référence.

# Le partage des données pour améliorer la recherche et la prise en charge

Modératrices : Viviane VIOLLET, Alliance Maladies Rares & Florence SUZAN, InVS

## I- Mutualiser les centres de référence

### PAUL LANDAIS, CEMARA



Bonjour à tous. Mon intervention portera sur l'organisation de la base de données des maladies rares. J'ai pour mission d'organiser le recueil d'informations sur les maladies rares au niveau national. Une expérience, appelée CEMARA (Centres Maladies Rares) a déjà été mise en œuvre. Je souhaite aujourd'hui vous

en présenter les fondements et évoquer les idées que les professionnels partagent en la matière. La technologie a évolué, et il est nécessaire de faire prévaloir les idées. L'outil informatique est au service d'une conception.

Je suis actuellement responsable d'enseignement sur la santé publique à l'Université Descartes à Paris et chef du service de bio-statistique et d'informatique à l'hôpital Necker. Je dirige également une unité de recherche orientée sur la problématique des systèmes d'information et de traitement des données en matière de santé.

#### I. Un processus de mutualisation

La question qui se pose est celle de la mutualisation. Le fait de mettre en commun des informations est à la base de la réflexion. Différents partenaires existent et ont la possibilité d'échanger des idées et des informations en ce qui concerne les maladies rares. Ces données sont de natures différentes, ainsi que les compétences des acteurs en la matière. Il s'agit de s'interroger sur les moyens mis en œuvre pour former les personnels et saisir les informations. Les temps de consultation des médecins sont limités. La mise en place d'un partage d'outils et de données sur les maladies rares est nécessaire. Il est important de s'interroger sur l'avenir et sur la manière de travailler ensemble à la construction d'un système commun.

Certains standards sont partagés par les différents acteurs. Il s'agit alors de mettre en place un langage commun. Orphanet nous permet par exemple de définir ce langage, ainsi que des référentiels pour les centres de maladies rares.

La mutualisation a pour objectif d'englober des outils, des compétences et des ressources humaines. Des réflexions communes sur la question du recueil des données et de la manière d'en tirer une connaissance

médicale plus approfondie peuvent être initiées et permettre l'émergence d'une culture commune centrée sur la question des maladies rares.

Notre objectif a été de mettre en place une base de données, que nous avons appelée CEMARA. Nous nous sommes interrogés sur la manière dont l'offre et la demande de soin sont structurées en matière de maladies rares. Il s'agit d'un objectif de santé publique, qui se traduit par la planification et l'organisation sanitaires. Il existe de nombreux acteurs sur le réseau des centres de référence et des centres de compétences. L'organisation que nous avons mise en place a pour principe de pouvoir faciliter et protéger les échanges et les flux sur ce réseau. CEMARA permet d'échanger des informations sur Internet. Des protections ont été installées et s'inspirent de celles qui existent pour les paiements en ligne. Les informations sont cryptées. Une plateforme commune a été mise en place afin de récolter les données. Des méthodes permettent de rassembler et de sécuriser l'information, dans des zones protégées qui répondent aux critères de la CNIL. La connaissance produite par CEMARA est d'ordre épidémiologique et renseigne sur l'état de santé de la population en termes de maladies rares. Cette base de données est destinée aux professionnels et aux décideurs en matière de santé, ainsi qu'aux familles. La gouvernance de ce système a été mutualisée et un groupe de pilotage a été instauré pour s'assurer de l'efficacité de CEMARA.

Il s'agit désormais de mettre en œuvre un projet commun et de s'interroger sur la nature des connaissances qui peuvent être partagées. Les maladies rares sont complexes. Aucun acteur n'a une vision complète du domaine sur lequel il travaille. Des nouveaux modes d'accès aux connaissances doivent être imaginés. Le rassemblement des informations est fondamental.

#### II. Des gains partagés

La mise en commun des connaissances présente alors des avantages. Le fait pour les professionnels de travailler ensemble les rend plus forts. L'objectif est d'optimiser les moyens disponibles et d'améliorer l'efficacité, notamment en termes de financements mais aussi de formation des professionnels. Il s'agit de mettre en place des modes d'organisation complexes mais efficaces. De réels bénéfices peuvent être tirés d'une sommation des compétences.

## 1. Des gains directs et indirects

Cette organisation présente tout d'abord des gains directs. En effet, elle peut permettre de réduire les coûts de construction des référentiels, de partager des outils communs et des plates-formes technologiques, de coordonner la production des informations, de bien contrôler la qualité des données et de bien qualifier l'information. Des gains indirects peuvent ensuite être obtenus, comme celui de constituer des réseaux puissants, ou le gain de temps lié au fait que des questions techniques aient été résolues. Les décisions prises en matière de maladies rares deviennent alors plus précises.

## 2. Une solidarité accrue

La solidarité est essentielle pour réussir à mutualiser les connaissances. Le fait que chacun des différents partenaires apporte des informations et des ressources variées et de qualité rend l'organisation du système plus forte. L'objectif est ainsi de bâtir une connaissance partagée par tous les acteurs et qui permette de guider la décision sanitaire. La mise en œuvre de ce projet fait appel à plusieurs éléments. L'objectif est la collection des informations, pas seulement auprès des 51 centres de référence, mais aussi des 500 centres de compétences. De plus, un centre peut disposer de plusieurs sites, et il s'agit de prendre en compte la totalité de ceux-ci. Ce projet est complexe à mettre en place sur le territoire national. L'idée est de collecter des informations, de contrôler leur qualité et de les stocker. Les entrepôts de données permettent d'avoir un accès plus facile à la base de données et d'échanger de manière plus rapide sur Internet afin que les professionnels puissent retrouver les informations sans difficultés. Les données stockées dans les entrepôts sont anonymes. Des solutions informatiques rendent possible l'organisation de ce réseau complexe.

## III. Architecture du réseau

Un noyau technique a été instauré au cœur de la plateforme, ce qui permet à chaque centre de référence de maladies rares de pouvoir travailler sur la même base et de partager les informations. Les centres restent indépendants et des transferts de dossier peuvent être effectués afin de répondre à des demandes particulières et sur autorisation des patients.

L'accès aux données est régi par une organisation et des règles. Un engagement est pris par les professionnels sur le respect des droits et devoirs en matière d'échange et d'analyse des données. Il s'agit d'éviter des problèmes de fuites ou de pertes de l'information. La CNIL n'a pas exigé que les patients signent un accord, mais a insisté sur le fait que les familles devaient être informées. Le médecin s'engage à respecter la Charte qu'il a signée et affiche

celle-ci pour que les patients puissent en connaître les termes.

La base de ce projet est épidémiologique. Il s'agit désormais de réfléchir aux moyens d'établir des cohortes afin de permettre le suivi des patients au fil du temps. Notre réflexion porte aujourd'hui sur la mise en œuvre des projets BAMARA et RADICO et sur les moyens de coordonner ceux-ci. Cela aura pour effet d'accroître les difficultés technologiques, mais offrira plus de simplicité aux professionnels de santé. Il est également nécessaire d'éviter les doublons, lorsque des patients sont inscrits plusieurs fois dans le système. Les données doivent être compatibles entre les différents systèmes informatiques. Cette interopérabilité est difficile à mettre en place. Des modules permettant d'améliorer la cohérence entre les systèmes ont été développés afin de faciliter celle-ci.

Lorsque les informations sont stockées, il est alors possible de les analyser. Les données peuvent être représentées sous forme de cartographie. La distribution des différents centres n'est pas homogène sur le territoire. L'objectif est que toutes les familles y aient accès. Bien qu'il soit impossible de créer des centres dans toutes les villes, l'accès au soin doit être assuré. Certains diagnostics sont non déterminés ou non classables. Il est nécessaire de diminuer leur nombre, grâce au développement des centres et à une meilleure diffusion de l'information. La distribution géographique de la trisomie 21 souligne bien l'utilité de la représentation cartographique. Des outils sont mis à disposition des professionnels afin de faciliter la gestion de leur activité. Notre objectif est d'aider ceux-ci à faire du reporting et à synthétiser les informations.

Il est important d'insister sur les valeurs qui sont partagées et d'instaurer des standards sur la qualité et l'exhaustivité des données. Les personnels doivent être formés, afin de pouvoir mettre en forme les connaissances, de faire des rapports et d'utiliser la technologie la plus appropriée. Notre objectif est de rassembler l'ensemble des informations collectées dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Les projets CEMARA et RADICO sont le ciment qui permettra à cette initiative plus large d'être mis en place.

## IV. Quelques définitions

Je souhaite terminer ma présentation par quelques définitions de termes qui me semblent importants :

- Une base de données est une source de données importantes qui vont être classées selon le contenu de la bibliographie, du texte et des images. Ces informations sont structurées dans cette base afin d'en faciliter l'exploitation. Le nombre des données stockées est conséquent. Cela suppose une gestion, une mise à jour et une analyse de ces données. Les informaticiens appellent cela un lot d'informations. De nouvelles structures permettent de stocker de grandes masses de données. Il

s'agit alors de pouvoir en manipuler le contenu tout en respectant la qualité et la confidentialité. Un modèle logique et une structure sont définis afin de pouvoir classer les dossiers et de mettre en place des index pour faciliter l'accès aux informations.

- Une cohorte correspond au suivi d'un groupe de sujets pendant une période donnée. Des informations sur les facteurs qui ont une influence sur l'émergence de la maladie ou sur son évolution sont collectées. Il s'agit alors de définir un lien de causalité entre ces facteurs et la maladie.

- Un registre est un recueil continu et exhaustif de données nominatives sur une population géographiquement définie. La définition du registre, dans le domaine des maladies rares, est un peu différente de celle donnée par l'Arrêté de novembre 1995. Le registre s'intéresse à un événement de santé, qui est repérable au niveau de la santé d'un individu et survient à un moment donné. Le registre est utilisé à des fins de recherche et de santé publique par une équipe qui possède les compétences appropriées.

Je laisse à présent la parole à Annick CLEMENT et vous remercie de votre attention.

### **VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES**

Je vous remercie pour votre intervention. Vous avez avancé l'idée d'un lien entre les bases épidémiologiques et les cohortes. Annick CLEMENT va à présent évoquer la problématique des cohortes et de leur rôle dans la compréhension de l'histoire naturelle des maladies.

## **II- Des cohortes de malades pour mieux comprendre l'histoire naturelle des maladies**

### **ANNICK CLEMENT, RADICO**



Bonjour à tous. Je vous remercie de m'avoir invitée au Forum des Associations Orphanet et suis heureuse de pouvoir présenter le projet RADICO. Il s'agit d'un des dix lauréats des programmes retenus à la suite de l'appel d'offres cohortes du grand emprunt. Les résultats ont été donnés au début de l'année 2011. Le projet est actuellement

dans sa phase de lancement.

Serge AMSELEM, qui est professeur de pédiatrie et dirige le service de génétique à l'hôpital Trousseau, a la charge de coordonner ce programme. Paul LANDAIS y participe également. Quant à moi, je suis professeure de

pédiatrie. Je dirige le service de pneumologie pédiatrique à l'hôpital Trousseau et suis coordonnatrice du centre de référence des maladies respiratoires rares.

### **I. Les défis de RADICO**

Ma première idée était de partir de l'intitulé des cohortes de malades pour mieux comprendre l'histoire naturelle des maladies. Le concept du programme RADICO est basé sur la création d'une plate-forme commune pour l'ensemble des maladies rares, qui va rassembler des informations pour mettre en lien les bases de données cliniques et para-cliniques, à partir des cohortes de patients ayant des maladies rares.

Les maladies rares sont des maladies sévères chroniques, qui peuvent rapidement mettre en cause le pronostic vital. 7 000 maladies de ce type ont été identifiées et concernent 3 000 000 de personnes en France.

Le diagnostic est difficile à établir, du fait de la diversité des facteurs qui peuvent être impliqués dans le développement des pathologies. Les modalités d'expression de la maladie sont très variées. Les facteurs sont principalement génétiques mais peuvent également relever du milieu et de l'environnement. La reconnaissance de la maladie et le diagnostic sont parfois tardifs. L'histoire naturelle des maladies rares est composée d'une phase préclinique où les symptômes sont absents, puis d'une phase clinique où la pathologie s'exprime. Ces maladies sont souvent diagnostiquées à un stade clinique avancé. Le dépistage permet de détecter la maladie le plus tôt possible. L'objectif est d'utiliser des tests diagnostiques en vue de repérer la maladie avant son apparition clinique. La prévention secondaire permet également de réduire la durée de la phase préclinique et de proposer des solutions thérapeutiques adaptées. Il s'agit d'obtenir un diagnostic précoce pour assurer une prise en charge optimale des malades. A cet effet, l'identification des facteurs impliqués et le développement d'outils de diagnostic sont nécessaires.

### **II. Les enjeux de RADICO**

Notre objectif est de proposer des solutions en rassemblant des informations médicales et scientifiques et en constituant des cohortes de patients organisées et susceptibles d'être utilisées à des fins cliniques et de recherche. Ces cohortes sont constituées de groupes de malades porteurs de pathologies similaires. Ceux-ci sont suivis de manière longitudinale et prospective. L'ensemble des données relatives à la maladie est collecté, ce qui permet d'établir des liens entre le génotype et le phénotype. Le génotype correspond à l'ensemble des séquences de l'ADN, et le phénotype représente l'ensemble des traits observables d'un individu suite à l'interaction du patient avec l'environnement. La génomique structurale a beaucoup progressé au cours

des dernières années, ce qui permet de repérer le gène concerné et les mutations possibles. Le défi consiste aujourd'hui à évoluer vers la génomique fonctionnelle. Il ne s'agit plus d'étudier la structure du gène mais l'interaction de celui-ci avec les autres protéines, dans une optique de dynamique et de réseau. Ce concept est celui de la phénomique, qui regroupe l'ensemble des informations fournies par les technologies dites «omiques». L'ensemble des données collectées est complexe mais complet et permet de prendre en charge les patients et de faire avancer la recherche.

Les données produites sont analysables à différents niveaux, aussi bien épidémiologiques que sociologiques ou cliniques. La phénomique impose de modifier notre approche des questions scientifiques. Il s'agit de mettre en œuvre une exploration intégrative des systèmes en dynamique. La perspective d'une progression rapide des connaissances dans de nombreux domaines est réelle. Cette connaissance pourra d'ailleurs dépasser le cadre des maladies rares et aider à un meilleur traitement de l'ensemble des maladies. Les pathologies doivent être envisagées d'une nouvelle manière afin de pallier les problèmes de gestion et d'exploitation des bases de données.

Le projet RADICO est une fédération des cohortes de patients atteints de maladies rares qui permet une gestion efficace des banques de données et l'ouverture vers des programmes de recherche. Les enjeux de RADICO sont de progresser dans la prise en charge des patients et des familles atteints de maladies rares et dans l'exploration des mécanismes physiopathologiques et des liens entre le génotype et le phénotype. Mener à bien ces différentes actions nous permettra alors de progresser sur la question de la phénomique et de caractériser les pathologies de manière très détaillée.

L'objectif de RADICO est la constitution de cohortes nationales de patients, grâce à une plate-forme commune et à une meilleure structuration des liens entre les bases biologiques et les bases cliniques. Il s'agit de mettre en place une gestion efficace des données pour la réalisation d'études, de développer les liens avec les partenaires industriels, de promouvoir le support des associations de patients et d'intégrer et renforcer les programmes de recherche internationaux. Les cohortes constituées doivent être de taille raisonnable afin de rendre possible une meilleure prise en charge et une connaissance précise des maladies.

RADICO s'appuie sur le réseau clinique des maladies rares. Il existe 131 centres de référence et 51 centres de compétences. Les pathologies sont regroupées en filières, qui sont au nombre de 18. Cette plate-forme sera située physiquement à l'hôpital Trousseau et recueillera les données cliniques des centres de référence et de compétences, ainsi que celles issues des laboratoires de

diagnostic, des centres de ressources biologiques et des laboratoires de recherche.

Paul LANDAIS a évoqué la base de données CEMARA et la BNDMR. Un lien existe entre ces deux outils. En effet, la BNDMR a pour objectif d'être exhaustive dans le recueil des données et RADICO dispose de données de suivi longitudinales qui n'intègrent pas nécessairement tous les groupes de patients. Les patients peuvent rejoindre le programme au fil du temps.

Le processus mis en œuvre par le projet RADICO est composé de différentes étapes allant de la collecte à l'analyse des données. Tout d'abord, les données cliniques et biologiques des patients sont rassemblées. Ensuite, celles-ci sont mises en ligne sur l'interface informatique, puis sont validées et contrôlées afin d'assurer leur qualité. Enfin, les données sont stockées dans un entrepôt, avant d'être restituées et analysées.

### III. Les missions de RADICO

La mission impartie à RADICO est, en premier lieu, de créer une plate-forme offrant les ressources nécessaires pour le développement de cohortes de patients et l'intégration des données relatives au phénomène. La BNDMR recueille en premier lieu le set de données minimales, et RADICO standardise et harmonise les données phénotypiques des cohortes. En effet, les appellations de ces informations peuvent être différentes selon les centres de référence. Il s'agit, en second lieu, de développer des outils qui facilitent le recueil des données par les professionnels de santé et des interfaces qui rendent possible le rassemblement de données déjà stockées dans des bases dispersées. Ce projet a pour objectif de faire gagner du temps aux professionnels et aux centres.

Comme je l'ai évoqué précédemment, notre idée est de mettre en lien les bases de données cliniques et biologiques. L'accent donné aux laboratoires de diagnostic et de recherche doit permettre d'assurer l'interopérabilité et le partage des systèmes d'information entre les différentes bases de données. Une aide méthodologique pour la gestion et l'exploitation des données doit être apportée aux professionnels. Il est également nécessaire d'agir en conformité avec la législation nationale et européenne et de développer des outils de protection, de conservation et d'analyse bio statistiques et informatiques efficaces.

Un des grands objectifs de ce projet est de développer des études cliniques et des programmes de recherches nationaux et internationaux. L'établissement des collections de cellules souches pluripotentes est un sujet très important en ce qui concerne les maladies rares. Les partenaires industriels ont également un rôle à jouer dans la mise en place de programmes thérapeutiques. Notre action est également prospective et a pour but de repérer et d'initier de nouveaux programmes de recherche.

Le programme RADICO se construit en collaboration avec les centres de référence et de compétences. Notre action peut concerner environ 250 000 patients. Les laboratoires de biologie moléculaire, les CRB et les laboratoires de recherche sont intégrés au processus. RADICO travaille également à partir des registres. Ce programme coûte cher. Notre action se traduit alors par la recherche de financements, à travers les projets ANR, PHRC et les essais cliniques.

Un Comité scientifique a été mis en place afin d'élaborer ce programme. Une réflexion a été menée sur l'utilisation des financements. La somme de 10 000 000 d'euros avait été allouée au projet, mais ce chiffre a diminué. De plus, le développement de RADICO s'étale sur dix ans, et le montant qui lui est attribué à ce projet n'est pas réellement conséquent. Il s'agit alors de bien réfléchir à la répartition qui en sera faite. Une partie de cette somme sera utilisée pour le recrutement de personnels. Nous avons pour projet d'embaucher un project manager, des personnes chargées du secrétariat, de la gestion et de la coordination scientifique et administrative, des ingénieurs et techniciens informatiques. Des investissements ont été également effectués en ce qui concerne les ARC. Le budget ne permet pas la mise en place d'un ARC dans chacun des 131 centres de référence. La mise en place d'ARC mobiles est ainsi envisagée. Ceux-ci auront pour rôle de former les professionnels de santé dans les centres de référence et de leur présenter les outils informatiques.

D'autres dimensions sont également à prendre en compte dans la répartition des moyens financiers, comme la communication, l'hébergement informatique et l'achat de matériel. Les partenaires actuels du programme RADICO sont l'INSERM, les Universités, le LEEM et ARIIS.

#### VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES

Je vous remercie pour cette intervention. Vous avez évoqué la problématique des registres, qui va à présent être développée par Virginie HIVERT.

### III- Où en sont les registres ?

#### VIRGINIE HIVERT, ORPHANET



Bonjour à tous. Je travaille chez Orphanet depuis trois ans. Je suis en charge de l'information sur les médicaments orphelins et la recherche en général. Je vais présenter aujourd'hui un état des lieux des registres au regard de la politique relative aux maladies rares en France. A cet effet, je

communiquerai des chiffres issus de la base de données Orphanet.

#### I. La définition du registre

Il existe plusieurs définitions du registre. La définition donnée par l'OMS insiste sur le fait que les registres sont une collection de données effectuée de manière systématique et complète sur des personnes individuelles et dans un but scientifique, clinique ou politique. L'InVS définit en revanche le registre de manière plus restrictive et considère qu'il s'agit du recueil continu et exhaustif d'informations dans une population géographiquement définie. Cette dernière définition a été utilisée lors de la première labellisation de registres concernant les maladies rares en 2009 par le Comité National des Registres Maladies Rares. Six registres ont été labellisés pour les maladies suivantes : la thalassémie, la maladie de Gaucher, l'hystiocytose langheransienne, les neutropénies congénitales, la maladie de Pompe et la mucoviscidose. Un appel d'offres est fait tous les deux ans afin de permettre ces labellisations.

#### II. La mise en œuvre du PNM2

L'année 2011 a également été marquée par la parution du deuxième Plan National Maladie Rare 2 (PNMR2). Celui-ci a par exemple proposé la création d'une banque de données nationale sur les maladies rares. Le plan avait également pour objectif de compléter la nomenclature qui est utilisée dans le cadre du PMSI pour le codage des maladies rares, à l'aide de la nomenclature d'Orphanet. Cela permet de retrouver rapidement les informations concernant chaque maladie rare dans les différents systèmes d'information et favorise l'interopérabilité entre les bases de données.

Le plan national sur les maladies rares insiste également sur les notions de développement thérapeutique. L'intérêt des registres est de favoriser le recrutement de patients qui ont été identifiés préalablement. Les registres permettent de recueillir des données cliniques sur des médicaments qui sont déjà sur le marché et d'améliorer les conditions de leur prescription. Ils facilitent également la diffusion de l'information, mais aussi le partage de l'expertise entre professionnels au niveau national, européen et international. Il est nécessaire de communiquer davantage sur l'existence des registres et sur les maladies qui sont concernées par ceux-ci. Cette problématique est d'ailleurs présentée de manière plus détaillée sur le site Internet d'Orphanet.

Une des mesures phares est l'établissement de la banque nationale de données concernant les maladies rares. La base de données va permettre de récupérer des informations issues des centres de référence qui participent à CEMARA et BAMARA, ainsi que des données collectées par RADICO et l'ensemble des cohortes menées

à partir de ce programme. Les registres et le PMSI peuvent également être ajoutés à ce schéma. L'objectif premier est la mise en place d'un langage commun qui permette de comprendre ces données et de cibler celles qui concernent une même maladie. Le fait de travailler à partir d'une nomenclature commune permettra de retrouver chaque information collectée issue des différentes sources.

La France dispose de 130 registres qui comprennent des informations sur un total de 180 maladies rares. Ce chiffre ne compte pas les registres relatifs aux cancers non spécifiques et aux malformations. Ces registres peuvent être regardés de différentes manières. Ils peuvent être créés et maintenus par des équipes académiques ou par des équipes industrielles. A ce jour, beaucoup de registres sont utilisés dans les études post-marketing des médicaments. Lorsque plusieurs médicaments sont sur le marché pour la même maladie, il faut s'assurer de pouvoir rassembler les informations obtenues pour ne pas fragmenter davantage les données qui figurent dans les registres.

La couverture géographique des registres et le périmètre de collecte de l'information sont régionaux, nationaux, européens et internationaux. En ce qui concerne les maladies rares, il est important que la collecte des données s'effectue à un niveau supranational. Il existe à ce jour différents modèles, comme EPI-EPNET qui collecte l'information au niveau européen auprès de professionnels de santé situés dans des pays différents, EUROCAT qui utilise différents registres contribuant à un registre coordonnateur pour recueillir des données ou encore le réseau de registres TREAT-NMD. Des informations ont été recueillies dans la base de données Orphanet à partir de plus de 500 registres hébergés dans différents pays.

Les registres sont des outils précieux mais qui nécessitent une expertise et sont coûteux. Peu de maladies sont couvertes par l'ensemble des registres. Une priorisation est nécessaire en vue d'obtenir un financement. L'InVS et Orphanet participent de manière active à cette démarche. Des pistes peuvent à l'avenir être explorées afin de surmonter ces difficultés, comme la mise en place de partenariats public/privé pour les registres qui sont liés à des thérapies. La réflexion européenne qui est actuellement en cours sur les médicaments orphelins pourra également permettre de trouver des solutions aux problèmes de remboursement et de fixation des prix dans les différents pays européens.

Je vous remercie, au nom de toute l'équipe d'Orphanet, de votre attention.

## VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES

M. Herwig JANSEN va à présent nous présenter la situation de la Belgique face à la problématique des maladies rares.

## IV- Les maladies rares dans la e-santé en Belgique

### HERWIG JANSEN, INSTITUT SCIENTIFIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE DE BELGIQUE



Bonjour à tous. Je suis médecin généraliste et chercheur à l'Institut Scientifique de Santé Publique, où je suis coordinateur de l'unité maladies rares.

#### I. Des missions variées

La situation en Belgique est différente de celle de la France.

Une plate-forme « E-health » a été créée en 2005 afin de promouvoir les services d'échange d'informations électroniques entre les différents acteurs du secteur de la santé. Des garanties ont été mises en place en ce qui concerne la sécurité de l'information, la protection de la vie privée des patients et le respect du secret médical. L'objectif est d'optimiser la qualité des soins et la sécurité du patient, et de simplifier les formalités administratives pour les professionnels de santé.

Différentes missions sont imparties à la plateforme E-Health :

- développer une vision nationale sur la question des maladies rares ;
- déterminer des normes et des standards ;
- créer des logiciels pour la gestion des dossiers électroniques des patients ;
- concevoir, développer et gérer une plate-forme de collaboration pour l'échange électronique de données sécurisées. Il s'agit de vérifier que les normes sont respectées sur le réseau ;
- s'accorder sur une répartition des tâches et sur les normes de qualité ;
- promouvoir et coordonner la réalisation de programmes et de projets ;
- gérer et coordonner les aspects ICP de l'échange de données.

#### II. Une plate-forme de collaboration

L'existence de cette plate-forme suppose la mise en œuvre d'une collaboration. Il ne s'agit pas d'un entrepôt de données. Des hubs ont été installés sur le territoire

belge. Tous les hôpitaux et généralistes peuvent s'y connecter.

Je veux présenter quelques exemples parmi une grande liste des services disponibles, quelques uns ne sont pas encore en ligne :

*Exemple 1.* Par le passé, lorsqu'un patient consultait un médecin et avait auparavant été suivi par un autre généraliste ou avait reçu des soins dans un hôpital, le médecin devait contacter ses collègues afin d'obtenir les informations ou analyses relatives au patient. Grâce à la plate-forme E-health, tous les hôpitaux sont connectés à un meta-hub qui gère les dossiers virtuels des patients. Cela permet au médecin d'avoir accès à l'ensemble du suivi médical du patient et d'améliorer la qualité du traitement.

E-health est la plate-forme sur laquelle se connectent les entrepôts et les utilisateurs de données. Cet outil comprend les dossiers des patients, et ce dans un environnement sécurisé. Le système est accessible au médecin grâce à une carte d'identité unique et à un code secret. Ces éléments permettent de se connecter à E-health. Il n'est pas nécessaire de détenir une Carte Vitale ou une carte professionnelle comme en France. Le système, en lisant la carte d'identité, reconnaît que la personne qui se connecte est médecin et lui donne accès aux différents services disponibles sur le portail.

*Exemple 2.* La plate-forme E-health constitue une tierce-partie en laquelle il est possible d'avoir entièrement confiance. Il existe deux types d'anonymisations. D'une part, les identifiants peuvent être supprimés, ce qui rend les données complètement anonymes. Cela permet par exemple de savoir combien de patients atteints de mucoviscidose ont besoin de tel ou tel soin sans que le nom des malades n'apparaisse. D'autre part, il reste possible de rechercher le patient avec une clé spécifique. Cette méthode d'anonymisation est similaire à celle qui est utilisée pour les registres.

Le système vérifie que la carte du patient est valide et que celui-ci figure bien dans le registre national. Le numéro du patient est alors communiqué au professionnel de santé. Le caractère unique du numéro et de la carte permet au médecin de s'assurer que les données qu'il entre dans la plate-forme E-health correspondent bien au patient en question, et non à une autre personne qui porterait le même nom. Cette organisation permet ainsi d'éviter les doublons.

### III. Un service à forte valeur ajoutée

Ce service présente beaucoup d'avantages, comme celui du remboursement conditionné. La prescription de certains médicaments, comme ceux relatifs à la mucoviscidose, requiert une autorisation du professionnel de santé. Avant la mise en place de E-health, le médecin remplissait un formulaire que le patient envoyait par la

poste à sa mutuelle. Le médicament pouvait être obtenu à la suite de cette procédure. L'informatisation a permis de gagner du temps. Le pharmacien vérifie sur son ordinateur que le professionnel de santé a donné son autorisation. La prescription électronique est réellement avantageuse. Le médecin envoie la prescription à une base de données qui est située à Bruxelles, et le patient peut directement se rendre en pharmacie et présenter sa carte d'identité pour se procurer le médicament. De plus, cela permet d'éviter les problèmes liés à la difficulté des pharmaciens à lire l'écriture des médecins sur les prescriptions sur papier (service bientôt en ligne).

Une fois connecté sur E-health, le médecin pourra aussi accéder au registre national des maladies rares qui sera situé à l'Institut de santé publique. Lorsqu'il entre dans celui-ci, il se connecte à un portail qui lui donne accès au registre belge des maladies rares. Il s'agit d'un registre global pour toutes les maladies rares. Le médecin entre le numéro unique du patient. E-health se charge alors de rendre le malade anonyme et donne un numéro codé. Les variables communes à toutes les maladies peuvent être remplies par le médecin ou l'infirmière. L'objectif est de diminuer le temps pour remplir les données des registres en Belgique. Une fois que le médecin entre le nom de la maladie, il peut également être redirigé vers l'ensemble des registres existants qui sont spécifiques à cette pathologie. Ces services sont presque prêts à utiliser. L'ensemble des informations seront donc accessibles à partir du portail E-health.

D'ici deux ou trois ans, il est par ailleurs prévu que la plupart des données soient remplies automatiquement. L'outil aura la possibilité de rechercher l'ensemble des informations relatives à une maladie dans tous les hôpitaux et centres de référence existants. Le médecin pourra par la suite effectuer des corrections si nécessaire. Je vous remercie de votre attention.

### Table ronde



VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES

Je remercie les différents intervenants pour leurs présentations. J'invite à présent le docteur Sabine



SARNACKI à nous rejoindre. Celle-ci est Vice-présidente du Comité de suivi du Plan National Maladies Rares.

### SABINE SARNACKI, PNM2

---

Je suis en effet Vice-présidente du Comité en charge de la mise en œuvre du Plan National Maladies Rares 2. Je suis également coordinateur d'un centre de référence sur les malformations rares et suis heureuse de pouvoir assister à ce forum qui permet d'éclaircir les notions de registre et de cohorte et de mettre en avant les interactions entre BAMARA, CEMARA, RADICO et les registres.

Ma première question s'adresse à Annick CLEMENT. Dans sa présentation sur RADICO, celle-ci a évoqué le sujet des cohortes, en les définissant comme des patients qui présentent des facteurs de risque communs. Il s'agit de comprendre la genèse de ces maladies et d'analyser les relations entre les gènes et l'environnement. L'objectif de RADICO est-il d'intégrer les cohortes à ce programme, puis d'effectuer des regroupements *a posteriori* ?

### ANNICK CLEMENT, RADICO

---

Les filières permettent d'individualiser les groupes et les cohortes. La définition de ces dernières a d'ailleurs évolué. Les malades sont rassemblés de manière très large. Il s'agit de partir d'un groupe homogène pour réunir le plus de données possibles. Il existe beaucoup de données de natures différentes pour un même patient. Il nous semble préférable de récupérer ces informations au moment où elles sont générées. Cela permet d'en assurer la qualité. Il est par ailleurs possible de collecter des données qui concernent d'autres domaines que la génétique structurale.

### SABINE SARNACKI, PNM2

---

En tant que chirurgien, j'ai besoin de comprendre ces concepts de manière plus concrète. Les données sont collectées dans les centres de référence en utilisant par exemple l'outil CEMARA. Si je comprends bien une partie des items présents dans CEMARA va être intégrée dans RADICO. Mais il semble qu'il sera alors nécessaire d'en récupérer d'autres pour chaque centre et d'incrémenter par la suite CEMARA. La description du patient sera donc élargie, grâce à ces autres items.

### ANNICK CLEMENT, RADICO

---

Une partie du travail à effectuer consistera en effet à définir les données phénotypiques à recueillir. Il n'est pas possible de collecter toutes les informations. Nous demandons à chaque filière de procéder à une sélection d'items pertinents. Le nombre d'items doit être limité.

### SABINE SARNACKI, PNM2

---

La notion de filières est intéressante. Il est important de définir un langage commun. Les 18 groupes qui ont été définis par Orphanet en matière de maladies rares constituent une base de travail. Or il apparaît nécessaire d'affiner ceux-ci et de proposer des regroupements différents. Le regroupement des centres de référence pour les anomalies liées au développement couvre par exemple de nombreuses pathologies et malformations. Par quels moyens les différents acteurs peuvent-ils définir ensemble un set minimal de données ?

### ANNICK CLEMENT, RADICO

---

Les 18 filières que j'ai évoquées lors de ma présentation avaient déjà été proposées dans le cadre du premier plan d'action. A l'avenir, les filières vont être redéfinies et les données phénotypiques vont être harmonisées et standardisées. Les appellations peuvent être différentes selon les filières.

### FLORENCE SUZAN, INVS

---

Les présentations des différents intervenants étaient très intéressantes. L'informatisation présente des avantages, mais soulève également des interrogations en matière de droits d'accès. En termes de mutualisation, envisager que le patient puisse retirer des éléments dans un dossier peut présenter des difficultés au niveau de la gestion du DMP.

Je souhaiterais poser une question à Annick CLEMENT au sujet de RADICO. Etant donné le nombre élevé de maladies rares, une priorisation est-elle envisagée lors de la constitution des cohortes ? Si plusieurs demandes de mises en place de cohortes sont effectuées au même moment, existe-t-il un comité scientifique en charge d'établir des priorités entre celles-ci ?

### ANNICK CLEMENT, RADICO

---

Je n'ai pas encore la réponse à cette question. Nous allons tenter de gérer le plus de maladies possibles. L'organisation sera plus ou moins avancée selon les centres, et nous tâcherons de mettre en œuvre une action conjointe.

### SABINE SARNACKI, PNM2

---

Sur le plan informatique, chaque centre incrémente sa base de données de patients de manière différente. 51 centres utilisent par exemple CEMARA.

## **ANNICK CLEMENT, RADICO**

---

Des comptes rendus sont générés automatiquement dès qu'un patient est diagnostiqué comme étant atteint d'une maladie rare.

## **SABINE SARNACKI, PNM2**

---

Les professionnels de santé sont tous submergés par des travaux de saisie de données. La mise en place de CEMARA et la coordination entre les différentes bases de données ne présentent-elles pas des difficultés techniques ?

## **PAUL LANDAIS, CEMARA**

---

Il existe en effet des difficultés techniques. Il est à ce jour possible d'en résoudre un certain nombre. La mise en place d'un hub général pourrait être une solution efficace. Il s'agit de faire en sorte que les bases de données communiquent entre elles et d'harmoniser les systèmes d'information des hôpitaux. Il est important d'améliorer l'interopérabilité.

## **SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET**

---

Il faut être attentif à ne pas faire de confusions. Il existe une différence entre les informations qui alimentent le dossier médical personnalisé et les données collectées à des fins de recherche et avec le consentement de la personne. Ces données peuvent être partagées lorsque le patient y a consenti. Il ne faut pas confondre ces deux types de données.

## **FLORENCE SUZAN, InVS**

---

Le fait que le dossier médical personnalisé soit établi avec le consentement du patient a été souligné.

## **SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET**

---

Le DMP est cependant différent du registre de recherche. Par ailleurs, la définition du projet de la France et celle du hub ne me semblent pas claires. Le hub peut avoir pour objectif de mettre au point une base de données minimale de tous les patients atteints de maladies rares. L'individu peut être repéré par les centres de référence ou par un travail de recherche auprès des dossiers des hôpitaux et des cabinets médicaux. Il n'est pas nécessaire de multiplier les informations présentes dans cette base de données, dont la finalité doit être établie de manière claire.

L'incompatibilité pose également problème. Il est nécessaire de laisser chacun des programmes existants recueillir des données qui lui sont utiles. Des progrès

peuvent alors être faits en matière de standardisation. Cependant, il ne faut pas pousser celle-ci trop loin.

## **SABINE SARNACKI, PNM2**

---

Mon objectif est ici de comprendre la nature des liens et des articulations qui existent entre les différents outils qui ont été mis en place au cours des dernières années, qu'il s'agisse de la BNDMR, de RADICO, de CEMARA ou de BAMARA.

## **UN INTERVENANT**

---

La problématique de la coopération internationale est également importante. Le système belge fonctionne très bien. Le système français est-il interconnecté avec celui-ci ? Existe-t-il des collaborations entre les différents pays ? Une des difficultés relatives aux maladies rares est que certaines touchent un nombre très réduit de patients. Les statistiques et données recueillies sont-elles utilisables ? L'élargissement du spectre des données grâce à l'interaction entre pays peut être intéressant en la matière.

## **HERWIG JANSEN, INSTITUT SCIENTIFIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE**

---

Un projet européen (EPIRARE) a été lancé en avril avec pour objectif de définir la manière dont va se constituer le registre global des maladies rares. La compatibilité entre les pays est au cœur de cette initiative.

## **UN INTERVENANT**

---

L'association que je représente s'occupe d'une maladie ultra rare qui touche environ une ou deux personnes sur un million et pour laquelle il est difficile de trouver une cohorte suffisamment nombreuse. Dans le cadre des outils qui viennent d'être présentés, les pays étrangers auront-ils accès aux données françaises ?

## **PAUL LANDAIS, CEMARA**

---

Il s'agit avant tout de créer une base de données nationale qui soit valide pour l'ensemble des centres. Bien que notre système ne soit pas en état de fonctionnement, il reste possible de dialoguer avec les professionnels et associations étrangères qui sont en charge de maladies extrêmement rares. La réflexion qui est en cours a pour objectif de trouver les moyens de mettre en évidence tous les patients qui sont atteints d'une maladie rare. Le patient peut avoir une prédisposition génétique à une maladie, mais celle-ci peut ne pas s'exprimer dès la naissance. Il s'agit alors d'arriver à détecter les personnes

qui sont susceptibles de présenter au cours de leur vie une pathologie de ce type.

Il peut en effet être nécessaire de réunir des informations au niveau international pour les maladies ultra rares. De nombreux professionnels s'y emploient déjà et ont mis en place, de leur propre initiative, des réseaux internationaux. La Communauté Européenne prévoit dans sa législation qu'il soit possible d'échanger des données nominatives. La mise en œuvre en est cependant complexe, et nécessite l'existence de connexions avec les pays étrangers et d'accords bilatéraux.

---

#### UNE INTERVENANTE

Ma question porte sur la collecte des informations au niveau des centres de compétences. Les malades diagnostiqués sont-ils systématiquement référencés ? Ou bien existe-t-il un certain manque d'informations ?

---

#### ANNICK CLEMENT, RADICO

Tout dépend du coordonnateur en charge dans le centre de référence, dont le rôle est d'être en lien avec les centres de compétences. Le patient est supposé être intégré au registre des maladies rares à partir du centre de référence.

---

#### UNE INTERVENANTE

Certains patients ne sont pas réorientés vers les centres de compétences. Est-il possible de communiquer davantage afin que les médecins qui diagnostiquent des maladies rares aient connaissance de leur obligation d'en informer ces centres ?

---

#### ANNICK CLEMENT, RADICO

Cette question fait partie du projet que nous mettons en place.

---

#### SABINE SARNACKI, PNMR2

Les centres de compétences étaient mentionnés dans le premier plan mis en œuvre. Or, ils n'ont pas tous contractualisé avec les centres de compétences, car le document que les professionnels devaient remplir à cet effet était très complexe. De plus, les centres de compétences ne disposaient pas de supports financiers pour accompagner les centres de référence dans leurs missions. Notre objectif est de parvenir à dégager des moyens, afin que les centres de compétences puissent répondre aux exigences du plan maladies rares dans le cadre d'une contractualisation efficiente avec les centres de référence.

---

#### UNE INTERVENANTE

Pensez-vous que le rôle joué par les associations puisse permettre le renforcement du lien entre les patients et les centres de compétences ? Les associations sont parfois mieux informées du nombre de patients dans une région que les centres de compétences.

---

#### SABINE SARNACKI, PNMR2

Le rôle des associations en la matière est en effet très important. Celles-ci permettent d'améliorer la communication sur les maladies rares. Il est nécessaire d'utiliser les réseaux déjà existants.

---

#### HERWIG JANSEN, INSTITUT SCIENTIFIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE

La Belgique n'a pas ailleurs pas encore défini de plan national. Cela est prévu pour 2013. Le médecin sera alors obligé d'envoyer le patient dans un centre de diagnostic où il sera enregistré, avant d'être orienté vers un centre de référence. S'il n'existe pas de centre de référence spécialisé dans la pathologie du patient, le centre de diagnostic aura pour mission de garder le patient et de le traiter.

---

#### UNE INTERVENANTE

Il est également important de prendre en compte les patients qui sont en errance et n'ont pas été diagnostiqués.

---

#### UNE INTERVENANTE

Le fait pour un patient d'être suivi dans un centre de référence signifie alors qu'il fait partie des registres. Le malade doit-il donner son accord pour y être inscrit ? Est-il automatiquement référencé lorsqu'il est diagnostiqué pour une maladie rare ?

---

#### PAUL LANDAIS, CEMARA

Il s'agit du rôle du centre de référence. L'accord du patient ou des parents lorsque celui-ci est mineur est nécessaire. La CNIL nous a d'ailleurs demandé d'afficher une notice d'information. Le consentement n'est pas écrit, mais les patients et les familles doivent être informés.

---

#### UNE INTERVENANTE

Le patient dispose-t-il d'un droit de regard sur les informations qui sont recueillies à son sujet ?

## **PAUL LANDAIS, CEMARA**

Le patient peut demander à son médecin de connaître la nature de ces informations. Le médecin a pour obligation de mettre à disposition du malade toute donnée le concernant.

## **UNE REPRÉSENTANTE DE MALADIES RARES INFO SERVICE**

La situation semble progresser en ce qui concerne le dossier médical personnalisé. Cependant, certains malades considèrent qu'ils ne disposent pas de suffisamment d'informations à ce sujet et n'ont pas conscience que l'ensemble des données qui y figurent leur appartient.

La création du DMP est imminente. Or la situation réelle des malades est parfois éloignée des propositions faites en matière de dossiers médicaux. La volonté d'établir des liens avec la recherche et les registres est par ailleurs intéressante.

Il est important de mieux orienter et de mieux informer les patients. Le DMP pourrait rendre cela possible et faciliterait le recensement et l'entrée des malades dans les bases de données ou les registres.

## **PAUL LANDAIS, CEMARA**

La loi de 2004 sur l'accès aux informations stipule que le patient peut demander d'avoir accès à toute information le concernant. Le professionnel de santé a l'obligation de fournir cette information au patient, dans les huit jours qui suivent l'hospitalisation du malade.

## **SABINE SARNACKI, PNM2**

Il s'agit d'un problème que l'on rencontre en médecine de manière générale. Il est difficile pour certains patients de récupérer leur dossier. Cette situation est cependant en train de changer car les patients deviennent plus exigeants grâce à l'information sur leurs droits véhiculée par Internet.

## **UNE INTERVENANTE**

Lors d'un colloque organisé en mai 2010 par l'INSERM, l'idée qui avait été avancée était celle de répertorier tous les malades rares et de les traiter grâce aux logiciels mis en place dans les hôpitaux. La question du temps avait été évoquée par les différents intervenants. Quels sont vos objectifs en la matière ? Avez-vous établi un planning ?

## **ANNICK CLEMENT, RADICO**

Nous avons obtenu des financements pour RADICO. Nous avons désormais pour mission de répartir ceux-ci. La question du temps fait partie de nos préoccupations. Du personnel a déjà été recruté pour permettre de mener à bien nos projets. Ceux-ci vont être progressivement mis en œuvre.

## **UNE INTERVENANTE**

Ma question concernait l'ensemble du système de santé.

## **SABINE SARNACKI, PNM2**

Le temps représente de l'argent. Le Ministère de la Santé affiche la volonté de rediriger correctement l'argent qui a été attribué aux maladies rares.

## **FLORENCE SUZAN, InVS**

Je remercie l'ensemble des intervenants. Je propose de clore cette session et de passer à la question de l'exploitation des données.



# Exploiter les données collectées

Modératrice : *Ségolène AYME, Orphanet*

## I- Mesurer les effets des politiques de santé

SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET



Bonjour à tous. Je tiens à remercier la Fondation Groupama pour l'accueil qui nous a été réservé. Nous allons désormais nous intéresser à l'utilisation qui peut être faite des données, une fois que celles-ci sont recueillies et accessibles. Utiliser les données peut permettre d'analyser les effets des politiques initiées en termes

de maladies rares. Il s'agit de réfléchir aux moyens de mesurer les effets des plans qui sont mis en œuvre, afin de s'assurer que les actions menées améliorent l'état de santé des patients.

### I. Définition et objectifs des indicateurs

#### 1. Définition

Les indicateurs sont représentatifs d'une situation et permettent d'effectuer un suivi dans le temps. Tout d'abord, certains indicateurs globaux comme la prévalence à l'incidence des maladies informent sur le nombre de patients atteints de maladies rares. Cependant, il n'est pas encore réellement possible de connaître cette information de manière précise. Seule l'Italie est capable de mettre en place ce type d'indicateur. En effet, l'enregistrement de ces pathologies est obligatoire dans ce pays. Les patients qui ne se déclarent pas comme atteints de maladies rares ne sont pas intégralement remboursés. Cette mesure les incite très fortement à s'enregistrer. Ensuite, d'autres indicateurs permettent d'obtenir des informations sur chaque maladie en particulier. Ceux-ci peuvent donner une vision de l'importance du problème de santé publique. L'obtention de certaines données permet de faire la lumière sur les difficultés que rencontre le système de santé. Il est également important de dialoguer avec les politiciens locaux et les ARS en leur présentant des chiffres.

Disposer de données facilite en effet l'identification d'objectifs et le ciblage des problèmes. Les ressources appropriées peuvent alors être allouées. Par exemple, si aucune consultation spécialisée n'est proposée dans une région qui compte 300 malades d'une même maladie, il

est nécessaire de réfléchir à une possible réorganisation du système.

La définition d'indicateurs permet de détecter les tendances, de mesurer l'impact des interventions et d'identifier, grâce aux données recueillies, les facteurs étiologiques et modificateurs. Les données exhaustives permettent d'analyser les différences géographiques et temporelles. L'accès au système de santé est différent selon les régions. Selon que le patient habite dans la Creuse ou dans le XVI<sup>ème</sup> arrondissement à Paris, les inégalités seront fortes. Les disparités sont très grandes en termes de soins et de résultat pour la santé des personnes atteintes de maladies rares. Des alternatives doivent être proposées pour pallier ces inégalités. Il est également souhaitable que la qualité des indicateurs s'améliore au fil du temps et que ceux-ci parviennent à guider la recherche. L'objectif est que l'espérance de vie s'allonge, comme cela a par exemple été le cas pour la mucoviscidose.

#### 2. Qualités

Un indicateur est une variable qui doit comporter les qualités suivantes :

- Tout d'abord, il doit être bien défini. Différents éléments sont difficiles à définir, comme le retard au diagnostic où la survenance de fautes professionnelles.
- Ensuite, un indicateur doit être mesurable et ne doit pas être trop qualitatif.
- Il doit également être valide pour que des comparaisons soient effectuées. Les différents acteurs doivent définir la nature et les spécificités de l'indicateur de la même manière.
- Enfin, un indicateur doit être facile à documenter et stable dans le temps. Il ne faut pas que la nature de celui-ci change au fil des années.

Les indicateurs servent à mesurer l'état de santé des patients, en déterminant par exemple pour une maladie l'âge au diagnostic ou le nombre de patients qui sont en dialyse. L'indicateur permet également de mesurer la performance du système de santé et de voir si les malades bénéficient des soins appropriés et si les professionnels se conforment à ce qui est requis. Une différence peut être établie entre les indicateurs de processus et les indicateurs de résultat. Les premiers permettent de vérifier que les actions qui ont été définies ont bien été menées. Ils ont par exemple permis de s'assurer que les propositions du premier plan avaient bien été mises en œuvre. Ces indicateurs sont très utiles. Les indicateurs de résultat donnent quant à eux des informations sur les

bénéfices tirés des actions menées et permettent, par exemple, de regarder si l'espérance de vie a augmenté. Les indicateurs ont pour rôle de mesurer la qualité des soins offerts aux malades. Ces services ne seront jamais parfaits, mais il s'agit de faire en sorte qu'ils soient le plus performants possible au regard des moyens et des ressources du pays. A cet effet, il est nécessaire de définir ce qu'est un soin de qualité. Des différences existent entre les maladies. Un soin efficace peut se traduire par le fait d'arriver à dépister les malades très tôt ou par la capacité à mettre en œuvre la bonne investigation complémentaire dès qu'un diagnostic est établi. Le fait que le laps de temps entre le diagnostic et la mise en œuvre du traitement approprié ne soit pas trop important est un autre signe de la qualité des soins. Les indicateurs peuvent être comparés à des standards ou à la situation dans les autres pays afin de s'assurer de leur efficacité. Par exemple, il peut être intéressant de comparer les indicateurs relatifs à l'âge au décès. Certains indicateurs sont plus difficiles à mesurer, comme ceux qui concernent la qualité de vie. Il existe des standards internationaux en la matière, mais la définition d'indicateurs reste complexe et coûteuse.

## II. Des sources de données variées

De multiples sources de données servent à générer des indicateurs, comme les registres, les cohortes, les dossiers des hôpitaux et des cabinets privés, les données de la CNAM et les enquêtes transversales qui sont menées de manière répétée afin d'analyser les améliorations de l'état des soins. Par exemple, une enquête sur la prématurité et les soins périnataux est réalisée tous les cinq ans et permet d'analyser dans le temps les progrès en matière de césarienne et de mortalité infantile. Un enregistrement continu n'est pas toujours nécessaire, à condition que ces enquêtes portent sur des sujets bien définis.

Plusieurs workshops ont été tenus en Europe afin de réfléchir à la nature des indicateurs portant sur les maladies rares. Des responsables de registres de maladies provenant de différents pays se sont réunis. Les indicateurs suivants ont été définis avec pour objectif de pouvoir apprécier la morbidités liée aux maladies rares :

- la prévalence et l'incidence ;
- la contribution des maladies rares à la mortalité générale ;
- la contribution des maladies rares aux admissions hospitalières. Cet indicateur peut permettre de tracer les malades qui suivent des soins et sont intégrés au système hospitalier ;
- la contribution des maladies rares aux déficiences et aux handicaps ;
- la contribution des maladies à la transplantation d'organes. Les décideurs en matière de santé publique

ne prennent pas toujours en compte le fait que nombre des interventions chirurgicales de ce type sont effectués dans le cas de patients atteints de pathologies rares.

Il est également utile de disposer d'indicateurs socio-économiques. Par exemple, il peut être intéressant de mesurer l'impact des maladies rares sur les familles, en termes de divorce, de perte d'emploi ou de pauvreté. Des enquêtes sur cette thématique sont menées par des spécialistes. Il est difficile de mettre en place un indicateur national qui permette de mesurer les conséquences socio-économiques des maladies rares pour les patients. Cependant, cette démarche peut être effectuée dans le cadre de certaines maladies. Avoir une vision claire des budgets de santé liés aux maladies rares et du budget relatif aux dépenses médicamenteuses est également nécessaire. Des données existent à ce sujet, mais la question des coûts manque de transparence. Clarifier les dépenses et les coûts peut permettre à la société de décider si ceux-ci sont acceptables ou s'il est souhaitable et possible de les réduire.

Les indicateurs relatifs à la disponibilité des services sont faciles à identifier. Il s'agit de s'assurer que ces services existent et sont accessibles, en s'intéressant par exemple à l'enregistrement des diagnostics ou à l'organisation et la qualité du travail des laboratoires. Regarder ces indicateurs dans le temps permet de savoir si les malades sont bien suivis et si la répartition des centres de compétences est effectuée de manière efficace.

La question de l'accessibilité des traitements se pose également. Il existe des traitements que les patients, dans certains cas, ne parviennent pas à obtenir. Les indicateurs permettent alors de définir les traitements indispensables et de voir si tous les patients reçoivent bien ceux-ci. Le nombre d'associations existantes est perçu par beaucoup de pays comme un indicateur de la qualité des soins reçus par les patients.

L'information joue également un rôle dans la progression de la recherche. Définir un indicateur qui permette que les maladies rares soient identifiables dans les systèmes de santé des hôpitaux et les bases de données administratives est un point important. Le deuxième plan d'action prévoit la mise en place d'un codage des maladies rares. L'indicateur qui consiste à produire des recommandations pour la pratique clinique est également intéressant. Les guides de prise en charge et de suivi des patients ont pour objectif de recommander aux professionnels les meilleures pratiques à adopter. Cet indicateur permet par exemple aux professionnels de savoir s'il existe des fiches d'urgence pour une maladie rare et de connaître les gestes à faire ou à éviter.

Au niveau de la recherche, d'autres indicateurs plus indirects sont intéressants. Certains permettent par exemple de savoir s'il existe un recueil systématique des données pour certaines maladies, ou de vérifier que des

essais cliniques sont en cours et de connaître le nombre de maladies concernées par ceux-ci.

Il n'est donc pas simple de construire des indicateurs. Les différentes qualités que j'ai décrites doivent être réunies. Des sources de données doivent également exister préalablement à la construction de l'indicateur. Lorsque l'information est recueillie, il est important de réfléchir à la nature de l'indicateur qui sera par la suite mis en place. Pour chaque maladie, il faut se poser des questions simples et se demander quel est le meilleur indicateur possible pour suivre l'état de santé des patients. Au terme de la réflexion, un seul indicateur doit être retenu pour chaque maladie. Cet indicateur doit alors permettre de suivre l'amélioration de l'état de santé et de détecter les inégalités sociales et territoriales.

A l'échelon européen, le Comité européen d'experts maladies rares (EUCERD) a demandé aux responsables de registres dans les différents pays de proposer un indicateur qu'ils pourraient générer à partir de leurs registres. L'objectif du Comité était alors de réfléchir aux moyens de documenter chaque année cet indicateur et de publier les informations le concernant. Ce type d'initiative est très intéressant et il est nécessaire de mettre en œuvre des actions similaires à l'échelon français.

#### UN INTERVENANT

Je souhaiterais revenir sur la question du retard au diagnostic. Dans le cas de la maladie dont mon association s'occupe, il est possible de savoir dès la naissance qu'un enfant est atteint de cette pathologie, car la couleur de son urine fonce à l'oxygène. Or la maladie ne se déclare que longtemps après et n'est souvent découverte que vers l'âge de cinquante ans. Il s'agit bien d'un problème lié au diagnostic. La maladie pourrait être détectée beaucoup plus tôt.

#### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

La difficulté est de savoir si le retard est inévitable ou non. Il est certain que nous allons tous mourir un jour. Certaines personnes meurent plus tôt que d'autres. La mort peut être prématurée. Les morts évitables sont celles qui sont liées à des accidents qui auraient pu ne pas se produire. S'il est établi qu'il existe un retard au diagnostic pour certaines maladies, quelles mesures faut-il prendre pour éviter celui-ci ? Est-il possible de procéder à un dépistage si les patients ne présentent aucun symptôme ? Certaines questions doivent être posées et une discussion doit être engagée avec les professionnels afin de pallier les éventuelles erreurs diagnostiques qui concernent certaines maladies rares.

#### UN INTERVENANT

Le DMP pourrait permettre de disposer d'un outil utilisable en temps réel et offrirait la possibilité d'avoir accès aux paramètres spécifiques aux maladies rares. Sur le portail Internet, ces spécificités pourraient par exemple s'ouvrir dans des fenêtres pop-up, afin de bien informer l'utilisateur.

#### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Le DMP constitue une source fantastique de données pour la construction d'indicateurs et le suivi des politiques en matière de santé. Toutes les sources sont intéressantes. Ce qui est difficile est la définition d'indicateurs. L'objectif est de réussir à faire disparaître certaines complications médicales spécifiques aux maladies rares.

#### UN INTERVENANT

Un des indicateurs commun à de nombreuses maladies rares est celui des études relatives à la fatigue qui touche les patients. Etablir des grilles d'évaluation est difficile. Il s'agit alors de proposer des projets qui répondent aux attentes de patients, en gardant à l'esprit l'idée de constituer un indicateur efficace.

#### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Il existe aux Etats-Unis une librairie de questionnaires types qui peuvent permettre d'alimenter les indicateurs et de répondre à de nombreuses situations. Nous avons pour projet de mettre cela en place en France, mais aussi de collaborer avec d'autres pays afin d'extraire un indicateur commun au niveau international.

Sophie RAVILLY va maintenant nous présenter le registre de la mucoviscidose, qui existe en France et dans de nombreux pays européens.

## II- Exemple d'un registre européen : registre de la mucoviscidose

#### SOPHIE RAVILLY, VAINCRE LA MUCOVISCIDOSE



Je travaille à l'association Vaincre la mucoviscidose, qui s'occupe du registre français de la mucoviscidose. Mon intervention portera sur le registre européen. Je participe au comité exécutif de celui-ci depuis plusieurs semaines. La France y joue un rôle depuis plusieurs années.

## I. Objectifs

Ce registre a pour mission de mesurer, suivre, comparer les patients atteints de la mucoviscidose et la manière dont ceux-ci sont pris en charge dans les différents pays. L'objectif de cette action est de favoriser l'émergence de nouvelles modalités thérapeutiques, mais aussi de fournir des données pour la recherche épidémiologique et d'identifier les groupes de patients susceptibles de participer à des essais cliniques. Les données récoltées permettent d'établir un rapport épidémiologique annuel, qui est présenté à la Société Européenne de la Mucoviscidose. Les données de tous les pays sont agrégées dans un ensemble. Chaque pays peut néanmoins recevoir et collecter des informations à titre individuel.

## II. Gouvernance

Il est compliqué pour tous les pays de travailler en commun. Afin de faciliter cette collaboration, différentes entités ont été mises en place. Il existe notamment un groupe de contributeurs qui est ouvert à tous, un comité de pilotage avec un représentant par pays et deux représentants des patients, des représentants des registres non européens, et un comité exécutif présidé par un Directeur et financé par la Société européenne. Un comité scientifique a également été instauré, avec pour objectif d'étudier les demandes de données des différents pays.

Un règlement intérieur définit les règles relatives à la confidentialité et rappelle la nécessité de respecter les lois européennes en vigueur. Les données étant stockées en Italie, la législation italienne doit également être respectée. Le règlement stipule par ailleurs qu'il est possible de trouver des sponsors. Par exemple, un laboratoire apporte actuellement un financement partiel sans aucune contrepartie de récupération des données.

En 2011, 21 pays participent au registre européen, en mettant à disposition leurs registres nationaux. Pour les pays qui n'en disposent pas, les centres de référence peuvent participer à titre individuel. Neuf pays sont dans ce cas. Les données recueillies auprès de ces 21 pays vont permettre d'obtenir des informations sur plus de 25 000 patients en Europe.

## III. Variables et définitions

Il est également nécessaire que les pays parviennent à s'accorder sur les indicateurs et leurs variables. Il existe 47 variables au niveau européen, qu'il s'agisse de données démographiques comme l'âge et le sexe, ou de données diagnostiques comme les résultats du test de la sueur ou les mutations génétiques. Le registre comporte des critères d'inclusion précis. Ne peuvent y figurer que des patients atteints de mucoviscidose. D'autres éléments sont pris en compte, comme le poids, la taille et les différentes complications telles que l'insuffisance

pancréatique, le diabète ou les complications respiratoires. Le registre comprend également des informations sur les traitements, sur la microbiologie et sur les données de transplantations. La transplantation est une thématique importante, car celle-ci concerne de plus en plus de patients. Aujourd'hui, près de 10 % des malades atteints de mucoviscidose vivent avec un organe transplanté.

## IV. Utilisation

Lors du Congrès européen qui a eu lieu le mois dernier, le Docteur Hanne OLESEN a présenté l'utilisation des données du registre européen dans les essais cliniques. Il est nécessaire de bien connaître les données avec lesquelles nous travaillons. Lorsque 21 pays collaborent et mettent à disposition leurs registres nationaux, certaines données cliniques peuvent poser problème et sont difficiles à harmoniser. Voici plusieurs exemples qui illustrent ce phénomène. Tout d'abord, la fonction respiratoire est une donnée importante de la mucoviscidose. Certains pays effectuent des mesures tout au long de l'année, et choisiront de conserver la donnée correspondant au moment où la situation était la plus positive. D'autres pays choisissent la dernière donnée de l'année. Il peut exister 3 à 4 % de différence entre ces deux données du fait qu'elles sont recueillies de manières différentes. Ensuite, en ce qui concerne le poids et taille, il s'agit d'être sûr que la manière dont les enfants sont pesés est standardisée. Enfin, des données relatives aux complications sont parfois manquantes dans certains pays et les définitions en la matière peuvent être différentes.

Par ailleurs, les registres présentent un réel intérêt pour les essais cliniques, car ils permettent de recueillir les données des patients dans un environnement non contrôlé. Les données des registres peuvent être utilisées de différentes manières. Les études épidémiologiques peuvent aider les médecins à imaginer et mettre en œuvre des essais cliniques. Le registre peut également aider à choisir des références, à identifier le nombre de patients qui pourraient participer à ces essais et à améliorer le suivi médical des malades.

Une dizaine d'années auparavant, nous avons essayé de déterminer les critères qui provoquaient une dégradation plus rapide des patients. Le fait d'être colonisé par un certain germe ou celui d'avoir un poids inférieur à la moyenne ont été identifiés comme nuisant à la fonction respiratoire des malades. Le registre américain avait permis, à l'époque, de mettre en évidence ces critères, qui ont depuis été repris dans le registre européen.

Trois essais cliniques ont alors été initiés dans l'optique d'éradiquer les germes provoquant une dégradation rapide des patients. Les données du registre permettent de classer les patients à partir de leur fonction respiratoire, selon que celle-ci est normale (supérieure



à 80 %), modérée (entre 40 et 60 %) ou sévèrement atteinte (inférieure à 40 %). Les pourcentages de patients présents dans chacun de ces trois groupes sont différents selon les pays. Une harmonisation est ainsi nécessaire. Le registre américain semble par exemple surestimer la fonction respiratoire chez les plus jeunes enfants.

Il s'agit par ailleurs d'identifier les possibilités d'inclusion pour les essais cliniques. Le gène de la mucoviscidose a été découvert il y a plus de vingt ans et les différentes mutations de la maladie sont connues. Certaines molécules sont intéressantes car elles ont une action ciblée sur certaines mutations – dites « stop » -, comme la molécule PTC 124. Selon les pays, le taux de patients présentant ce type de mutation est très différent. La moyenne de patients atteints est d'environ 10 % en Europe. Or, en Italie et en Israël, le taux est beaucoup plus important. Le Médicament VX 770 agit quant à lui sur les mutations de type 3. Celles-ci concernent 4 à 5 % des patients. Cependant, il est important de savoir où se trouvent les patients qui portent ce genre de mutations. Le registre peut également constituer un groupe contrôle. Il est important d'avoir un registre lorsque l'utilisation d'un placebo n'est pas possible. Une étude a été menée sur les effets d'une intervention nutritionnelle et comportementale comparée à des soins standards sur l'évolution du poids. La cohorte de patients avait été mesurée avec le z-score, qui avait très peu diminué dans le groupe qui avait subi cette intervention.

Une autre manière possible d'utiliser les données est le lobbying. Une étude publiée en 2010 a utilisé des données du registre européen ainsi que des informations démographiques obtenues dans le cadre du 6ème programme-cadre européen. 35 pays ont été séparés en deux groupes : ceux qui appartenaient à l'Union Européenne en 2003, et ceux qui n'en faisaient pas encore partie. La pyramide des âges montre que le nombre de patients âgés de plus de 20 ans est supérieur dans les pays qui appartenaient à l'Union Européenne et qui avaient un PIB supérieur à celui des autres. Les pays du premier groupe ont un âge médian de cinq ans supérieur à celui du deuxième groupe. De plus, 5 % des patients sont âgés de plus de 40 ans dans les pays de l'Union européenne, contre seulement 2 % dans les autres. Face à ces disparités, la Société Européenne a alors entrepris de rédiger des bonnes pratiques et préconise la création de centres de soins et une réorganisation de la prise en charge des patients.

Bien qu'il soit difficile de mettre en place un registre national et de collecter des informations qui puissent être comparables au niveau européen, cela n'est pas impossible. Les données recueillies servent à trouver des idées et à produire des références valides. Ce travail permet également d'identifier les participants potentiels

à un essai clinique et de suivre les effets des traitements sur les patients. Aux Etats-Unis, des patients s'étaient vus prescrire des corticoïdes dans le cadre d'un essai clinique. Leur condition s'était dans un premier temps améliorée. Or, cinq ans après, les données du registre américain ont permis de retrouver les patients et de voir qu'ils avaient subi de nombreuses complications osseuses et avaient une taille inférieure à celle des autres malades atteints de la mucoviscidose.

Je vous remercie de votre attention.

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Je vous remercie pour cette présentation, qui a bien souligné le fait que les différences sont notables entre les pays. Certaines politiques mises en œuvre au niveau européen ont eu une réelle utilité. Il s'agira, à l'avenir, de s'assurer que la pyramide des âges s'améliore dans certains pays.

Antoine FERRY va à présent évoquer la question des médicaments orphelins. Les données qui y sont relatives ont une importance certaine dans la prise de décision et dans le débat public.

### III- Rendre lisible la situation des médicaments orphelins en France pour un meilleur débat

#### ANTOINE FERRY LABORATOIRE CTRS



Bonjour à tous. Au-delà des données dont la France dispose, je souhaite vous présenter le long périple que constitue le lancement des médicaments, une fois que l'autorisation de mise sur le marché a été obtenue.

La problématique du système d'évaluation du prix est importante lorsqu'est abordée la question des médicaments orphelins. En effet, le versant industriel de cet enjeu doit être pris en compte.

Il existe deux marchés : le marché de ville qui propose des médicaments remboursables, et le marché des médicaments non remboursables. Le marché de l'hôpital comprend, quant à lui, des médicaments qui sont prescrits dans les hôpitaux ou sont vendus dans ce cadre. Que l'autorisation de mise sur le marché soit nationale, en reconnaissance mutuelle, en procédure centralisée ou décentralisée, il est nécessaire que soient établies des modalités de remboursement et un prix. Bien que la moyenne officielle soit de 180 jours, la réalité est différente. Suite à l'autorisation de mise sur le marché, la

Haute Autorité de Santé donne un avis après évaluation par la Commission de transparence. La décision du Ministre de la Santé permet alors, une fois ces étapes effectuées, que le médicament soit inscrit sur la liste de la Sécurité Sociale des médicaments remboursables. Le prix est alors déterminé et une publication est faite dans le Journal Officiel.

L'inscription des médicaments se fait au vu de la prescription du service médical rendu (SMR), et est effectuée non pas globalement mais indication par indication, lorsqu'un médicament a plusieurs indications. Cette appréciation prend en compte l'efficacité et les effets indésirables du médicament, la place de celui-ci dans la stratégie thérapeutique, la gravité de l'infection, le caractère préventif du traitement et son intérêt pour la santé publique. Il existe quatre niveaux de SMR : majeur, modéré, faible ou insuffisant.

L'amélioration du service médical rendu (ASMR) comporte quant à elle cinq niveaux : un progrès thérapeutique majeur, une amélioration importante en termes d'efficacité thérapeutique et de réduction des effets indésirables, une amélioration modeste en termes d'efficacité, une amélioration mineure ou une absence d'amélioration.

En 2009, de nombreux SMR ont été attribués, ainsi que des ASMR, dont neuf considérés comme conduisant à un progrès thérapeutique majeur.

Le taux de remboursement est fixé par l'Union Nationale de la Caisse des Assurances Maladies (UNCAM) sur la base du SMR. La nouvelle grille qui a été mise en place propose que si le SMR est majeur, le taux de remboursement est de 65 ou de 100 %. Si le SMR est modéré, le taux est de 30 %, et de 15 % si celui-ci est faible. Si le SMR est insuffisant, le remboursement est nul. Ainsi, selon l'importance du service médical rendu, le taux de remboursement est différent.

Par la suite, la fixation du prix tient compte de l'amélioration du service médical rendu apportée par le médicament, ainsi que des comparaisons avec les autres médicaments de même type, des volumes de vente prévus ou constatés et des conditions prévisibles et réelles d'utilisation. Le prix est accordé pour une durée de cinq ans. Il s'agit également de prendre en compte la marge réalisée par le grossiste et par le pharmacien en officine, ainsi que la TVA qui est de 2,1 %.

Le système est quelque peu différent en ce qui concerne les médicaments hospitaliers. Il est nécessaire que le médicament soit inscrit à la liste des spécialités pharmaceutiques agréées. Si le SMR est insuffisant, le médicament n'est pas inscrit sur la liste. Les autres médicaments sont inscrits sur décision ministérielle.

D'autres facteurs influencent également le prix des médicaments. Une négociation des prix est effectuée auprès du CEPS. La prévalence a un impact direct sur le coût des médicaments. Le développement clinique

coûte très cher. Les durées de recrutement des patients sont très longues. La population qui est étudiable et peut être prise en compte dans l'évaluation est limitée. Le médicament orphelin est soumis aux mêmes critères d'évaluation de qualité qu'un médicament normal. Le façonnage industriel s'effectue de manière manuelle ou semi-manuelle car il s'agit de petites séries voire de très petites séries. Les fournitures présentent un coût important, et les fabricants sont parfois contraints d'acheter des lots plus importants que leurs besoins auprès des fournisseurs, qui ne vendent pas au détail. Les principes de pharmacovigilance ont également une incidence sur le prix.

Ainsi pour des tailles de lots très petites (de l'ordre de 10 à 15000 comprimés ou gélules par an) l'impact de différents frais, comme ceux liés à l'assurance, aux principes actifs, au réglementaire, à la distribution et la production, aux plans de gestion des risques, aux royalties, au développement etc devient particulièrement significatif.

Différentes entités sont en charge du suivi de la production des médicaments orphelins, comme le Groupement pour l'Elaboration des Réseaux Statistiques (GERS), MEDICAM qui correspond aux bases de données de la Caisse des Assurances Maladies, MEDICANAM, MEDICMSA, l'AFSSAPS et le CEPS. De très nombreuses données sont disponibles auprès de ces différents intervenants. Cependant, il n'existe aucune base de données centralisée. De ce fait, l'information qui est recueillie est, dans certains cas, inadaptée à la production de très faibles volumes de médicaments orphelins. De plus, aucune base de données ne permet de regrouper les informations relatives aux médicaments délivrés en pharmacie de ville et à ceux que les patients se procurent dans les hôpitaux. Par exemple, la base de données de MEDICAM concerne les médicaments remboursés et délivrés en officine et exclut les médicaments délivrés en hôpital.

J'ai comparé deux bases de données relatives aux médicaments orphelins, celles de l'AFSSAPS et du CEPS. Les chiffres qui y sont présentés font apparaître de réelles différences en ce qui concerne les coûts global des médicaments orphelins.

Il est ainsi important de mettre en place une base de données fiable et qui couvrirait l'ensemble des circuits de distribution afin de proposer une vision claire et exhaustive du marché des médicaments orphelins. Il s'agit de s'interroger sur le nom de l'entité capable d'initier un projet de cette nature. Différents organismes pourraient y parvenir, comme le Plan National Maladies Rares, la Haute Autorité de Santé, l'AFSSAPS, le CEPS, la DREES, l'InVS ou ORPHANET.

La dimension économique de la production des médicaments orphelins est donc devenue une problématique pour l'ensemble des Etats membres de l'Union Européenne. Il est nécessaire que les autorités réglementaires prennent

conscience de l'impact de certaines mesures sur les prix, notamment lorsque les volumes sont très faibles. La mise en œuvre d'un outil adapté à la réalité du marché apparaît alors comme un enjeu majeur.

#### UNE INTERVENANTE

---

Lors d'une table ronde organisée l'année dernière au LEEM, Antoine FERRY avait eu une discussion quelle que peu houleuse avec un membre du CEPS. La situation en matière de prix des médicaments orphelins a-t-elle progressé depuis un an ?

#### ANTOINE FERRY, LABORATOIRE CTRS

---

Ma réaction était vive car celui-ci comparait des éléments qui à mes yeux n'étaient pas comparables. Les préparations hospitalières étaient en effet comparées à des médicaments qui bénéficiaient d'une autorisation de mise sur le marché centralisée.

Cependant, CEPS est ouvert aux négociations. De plus, il est important de prendre en compte le fait que la charge de fixation du prix ne revient pas uniquement aux autorités de régulation. La mise en œuvre d'une analyse économique globale pourrait présenter de réels avantages et permettrait de mettre en lumière certains dysfonctionnements du système. Par exemple, il serait normal que les PME reçoivent des « primes » afin de les aider dans leurs activités.. Une analyse économique de la situation permettrait de souligner les défaillances du système en avançant des données et des faits concrets. Les négociations avec le CEPS vont être poursuivies. Chacun des acteurs doit être transparent et doit proposer des solutions originales.

#### UNE INTERVENANTE

---

La collaboration de l'industrie pharmaceutique avec les sous-traitants pose également problème. Par exemple, lorsqu'un millier de boîtes sont fabriquées pour un médicament et qu'il n'est possible d'acheter du blister auprès d'un sous-traitant qu'à hauteur de 150 000 exemplaires, de réelles difficultés se posent en termes de coût et de production des médicaments orphelins. Ne s'agit-il pas d'une conséquence du lobbying institué par les grands laboratoires pharmaceutiques ?

#### ANTOINE FERRY, LABORATOIRE CTRS

---

Je ne pense pas que cette problématique relève du lobbying. Le marché du médicament orphelin est assez jeune. Il n'existe en effet que depuis une dizaine d'années. Les partenaires industriels développent des outils qui sont de plus en plus adaptés à la production de petites séries. Il est vrai que les efforts effectués à

ce niveau n'ont pas encore été suffisamment concluants. Cependant, nous sommes en train de mettre en place des projets d'innovation stratégique et d'imaginer de nouveaux concepts industriels.

#### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

---

Je souhaite rappeler aux intervenants que le débat de ce Forum porte avant tout sur la question des données.

#### ISABELLE HOAREAU, ALLIANCE MALADIES RARES

---

En ce qui concerne les données relatives aux médicaments orphelins, est-il possible de mettre en place des indicateurs sur l'impact du coût de ces médicaments dans le financement de la Sécurité Sociale ? Les personnes qui cotisent pourraient-elles savoir ce que ce coût représente ? En effet, l'idée est souvent avancée que la société n'est pas encore prête à assumer le coût lié au remboursement des médicaments orphelins. Or, si chacun connaissait la nature de ce coût, la situation serait probablement différente.

#### ANTOINE FERRY, LABORATOIRE CTRS

---

Cette approche est intéressante mais dangereuse. Certains chiffres sont difficiles à assumer. La base de données que nous avons pour projet d'établir permettrait d'avoir une vision plus claire de la répartition des coûts en fonction des différentes pathologies.

#### UN INTERVENANT

---

Le coût du médicament est toujours mis au premier plan des débats. En effet, le médicament coûte cher et est long à fabriquer. Or, il est important de prendre en compte le fait que des économies et des bénéfices peuvent être tirés de cette production et de ce marché.

#### ANTOINE FERRY, LABORATOIRE CTRS

---

Le CEPS en tient compte de plus en plus. La production d'un médicament peut permettre d'éviter au patient de subir une transplantation par exemple, ce qui permet de réaliser une économie. Il est ainsi possible de quantifier ces deux types d'interventions, le traitement médicamenteux d'un côté, et la transplantation et son suivi de l'autre, afin de mettre en évidence les bénéfices qui peuvent être tirés de la production de médicaments. Je pense que le CEPS s'intéresse de plus en plus à ce type d'analyse.

#### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

---

Il s'agit donc d'un secteur qui nécessite le recueil de données et la construction d'indicateurs. Cet objectif

est réalisable. Les différents interlocuteurs doivent se réunir et s'entendre sur la mise en œuvre de projets communs. Marie-Christine JAULENT, qui est chercheuse spécialiste en ingénierie des connaissances, va à présent nous rejoindre et nous donner son point de vue sur les différentes problématiques qui ont été évoquées au cours de la journée.

## Table ronde



### MARIE-CHRISTINE JAULENT, ICS-INSERM

Bonjour à tous. Je vous remercie de m'avoir invitée à participer à cette table ronde. Je suis chercheuse à l'INSERM et travaille sur le traitement de l'information. Les thématiques de recueil et de partage des données, qui étaient au cœur des interventions de ce forum, m'ont particulièrement intéressée.

Il est aujourd'hui possible de recueillir beaucoup de données et de conserver celles-ci. Certaines expériences réussies, comme celle des registres, soulignent bien le fait que si les indicateurs sont définis de manière claire, le recueil des données devient efficace. Des moyens peuvent en effet être mis en œuvre lorsque les objectifs sont bien définis et que les usages qui seront faits des données sont précis.

Il existe cependant une difficulté majeure. En effet, des bases de données différentes sont parfois établies pour une même pathologie. Le partage des données est alors complexe. Or l'échange d'informations est un enjeu crucial dans le domaine des maladies rares.

Se pose également la question de la réutilisation des données. Les informations sont stockées sans que l'usage qui doit en être fait soit toujours défini. Certains, semble-t-il, aimeraient que les données parlent d'elles-mêmes. Il existe une différence entre le fait de disposer de technologies qui permettent de gérer des données et la difficulté à partager et utiliser celles-ci.

Par ailleurs, une distinction peut être établie entre la donnée brute et ce qu'elle représente. Un sens doit en effet être associé à la donnée. L'interprétation des données est une problématique importante. Il s'agit ici de différencier les données des indicateurs. D'une part, les données ont un sens précis au moment où elles sont stockées. D'autre part, les indicateurs se présentent sous la forme de questions, qui sont souvent mal posées. Il est nécessaire de mieux réfléchir à la définition des indicateurs. Il existe une difficulté à trouver des indicateurs qui

correspondent parfaitement aux données qui sont stockées. L'exposé de Ségolène AYME mettait en lumière ce problème, tout en donnant l'impression qu'une amélioration était possible. Une deuxième difficulté se pose néanmoins. En effet, les technologies de l'information sont complexes à utiliser, et il peut être difficile de retrouver l'information relative à un indicateur. Le dossier médical personnalisé nous a été présenté comme un recueil de documents. Il s'agit alors de se demander où se trouve l'information.

Grâce aux données qui sont à ce jour disponibles, notamment au niveau des registres, il est possible de réfléchir aux indicateurs qui peuvent être définis. Cependant, une fois cette définition effectuée, il est dans certains cas difficile de retrouver l'information. Une meilleure organisation des indicateurs est donc nécessaire.

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

J'ai évoqué au cours de ma présentation les différents critères d'évaluation des indicateurs. Si l'information ne peut être trouvée, l'indicateur ne peut pas être constitué.

### MARIE-CHRISTINE JAULENT, ICS-INSERM

L'information peut être définie dans certains cas, sans qu'il soit possible de retrouver celle-ci.

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Un indicateur doit être fiable dans le temps, robuste, non amovible et l'information disponible et accessible.

### MARIE-CHRISTINE JAULENT, ICS-INSERM

L'information supposée alimenter un indicateur peut être trouvée dans un registre pour une maladie, mais pas dans les autres.

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Si l'information ne peut être recueillie, il n'est pas possible de parler d'indicateur. Votre propos concerne les données, non les indicateurs. En ce qui concerne les registres, un seul indicateur est souvent défini et celui-ci répond à l'ensemble des qualités que j'ai évoquées précédemment.

### MARIE-CHRISTINE JAULENT, ICS-INSERM

Il est alors nécessaire de hiérarchiser l'information.

### UN INTERVENANT

La question du format informatique doit également être prise en compte. Ségolène AYME a avancé l'idée qu'un

indicateur ne peut être défini que s'il est exploitable tout de suite. Or cela implique de se priver d'indicateurs valables et d'informations utiles.

---

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Toutes les données peuvent être recueillies. Or celles-ci deviennent utiles à la construction d'un indicateur lorsque l'ensemble des qualités que j'ai présentées sont réunies. Les données qui ne sont pas utilisées à cet effet ne sont pas pour autant éliminées et peuvent servir d'autres objectifs.

---

### UN INTERVENANT

Votre propos me rassure. Je pensais avoir compris que certaines données, lorsqu'elles ne correspondaient pas aux critères que vous avez évoqués, étaient supprimées dans les bases de données existantes.

---

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Une base de données peut comprendre 500 variables, dont une seule servira d'indicateur. Les autres variables peuvent cependant être utilisées à d'autres fins.

Cette réflexion sur l'utilisation des données dans le suivi des maladies suscite-t-elle d'autres interrogations auprès des participants ?

---

### MARIE-CHRISTINE JAULENT, ICS-INSERM

Je souhaiterais savoir s'il existe un recueil de ces indicateurs.

---

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Orphanet est le seul organisme à avoir mis cela en place.

---

### UN INTERVENANT

J'ai récemment participé à un congrès européen sur la maladie que mon association représente. L'objectif était de se mettre d'accord sur un indicateur. Or cela n'a pas été possible, du fait d'un manque de communication entre les intervenants. Aujourd'hui, les différents acteurs du système de santé n'ont plus le temps de communiquer et d'échanger, malgré leur bonne volonté. Une réflexion et un travail doivent être menés à ce sujet.

---

### UN INTERVENANT

D'une part, il est important que les indicateurs servent une cause et aient des objectifs définis. D'autre part, les indicateurs se nourrissent de données. Il est alors nécessaire que celles-ci soient de bonne qualité. Les

indicateurs qui parviennent à saisir l'information de manière efficace sont pertinents et bénéfiques. Des personnes en charge de la saisie des données doivent être à la source de cette démarche.

---

### MARIE-CHRISTINE JAULENT, ICS-INSERM

Le problème de la qualité des données est en effet important. L'hétérogénéité des données est également une thématique intéressante. Je prendrai comme exemple la présence d'une hypertension dans le cadre d'une maladie rare. Cette information est stockée dans un système à partir de la réponse apportée par les patients à une question qui leur a été posée. Or elle peut être stockée de manière différente dans un autre système, si le questionnaire administré aux patients était présenté sous une autre forme. Les formats sont différents entre les systèmes d'information. Afin qu'un indicateur puisse être défini, il est nécessaire de connaître l'ensemble des manières dont la donnée en question est stockée. Les données sont disponibles dans plusieurs langues, dans des formats différents et dans des bases de données hétérogènes.

---

### UN INTERVENANT

Il existe 7 000 maladies rares ou ultra-rares. Un indicateur doit servir à détecter celles-ci. Or mettre en œuvre cette démarche impliquerait la création de 7 000 indicateurs. Comment les généralistes peuvent-ils alors repérer les maladies rares ?

---

### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Il existe en effet 7 000 maladies rares. Cependant, la moitié de celles-ci ne sont pas récurrentes dans les statistiques et ne peuvent être comptabilisées parmi les pathologies que les médecins rencontrent régulièrement. Cela permet de réduire le chiffre à environ 2 000 maladies rares. De plus, 80 % des patients sont atteints de 400 de ces 2 000 maladies. Des sources de données intéressantes, qu'il s'agisse des bases de données, des registres ou des informations recueillies par les associations de malades, existent en ce qui concerne les maladies récurrentes.

Je vous remercie de votre attention. Je laisse désormais la parole à Marc HANAUER, qui va présenter le bilan des services qu'Orphanet propose aux associations. Nous fêtons cette année les dix ans de ces services. Des enseignements peuvent être tirés des difficultés récentes qu'Orphanet a rencontrées dans son soutien aux associations.

## Services Orphanet pour les associations

MARC HANAUER, ORPHANET



Bonjour à tous. Orphanet propose en effet ses services aux associations depuis dix ans. Cette année, certains problèmes sont apparus en ce qui concerne l'hébergement des sites Internet.

Le service d'hébergement et de création de sites existe depuis 2001 et permet d'héberger de nombreux sites d'associations

mais aussi de professionnels. La plate-forme comporte à ce jour environ 200 comptes. Des outils de création de site, comme Nestor dont la deuxième version date de 2004 sont mis à disposition des utilisateurs, ainsi qu'un outil de gestion de contenu « Guppy » open source. Ce système appelé aussi « CMS » (Content Management System), est édité par une communauté de développeurs francophones. La plate-forme permet également aux utilisateurs d'utiliser des outils de leur choix.

Le serveur est présent physiquement au Département des Systèmes d'Informations de l'INSERM. Il est sous la responsabilité juridique de l'INSERM et sous la responsabilité technique conjointe des ingénieurs d'Orphanet et de ceux du Département des Systèmes d'Informations de l'INSERM. Ce serveur est également intégré au Réseau National pour la Télécommunication et pour la Technologie de l'Enseignement et de la Recherche (RENATER). Ce réseau intègre les universités et établissements d'enseignement et de recherche en France et est ouvert aux autres réseaux, dont Internet.

Des difficultés sont cependant apparues à la fin du mois de mai 2011. Les tentatives d'intrusion sur le serveur sont très fréquentes et se comptent par milliers chaque jour. Le nombre de ces tentatives qui réussissent à s'introduire dans le système est très faible, voire nul.

Cependant, des pirates informatiques ont réussi à exploiter une faille d'un site Internet dont l'outil de gestion de contenu n'était pas à jour. L'objectif de ces pirates était de faire une tentative de « phishing » (fabrication d'une fausse page de connexion à un site bancaire). Cette intrusion a conduit à la coupure totale du service le 22 mai. Lorsqu'un site est détecté comme comportant potentiellement des éléments frauduleux, celui-ci est momentanément mis hors fonction, et le système reste en état de marche. Dans le cadre de la tentative de « phishing » du 22 mai, Le DSI de l'Inserm a toutefois pris la décision de couper l'ensemble de la

plate-forme. Les 200 comptes n'étaient plus disponibles en ligne. Une réunion de crise a été organisée, au cours de laquelle nous avons réussi à négocier qu'une page de maintenance soit mise en place sur les sites afin d'informer les utilisateurs. Une réouverture partielle a par la suite été effectuée. Les sites Internet n'étaient disponibles qu'en lecture seule, ce qui signifie qu'ils étaient accessibles sur Internet mais qu'il n'était pas possible de les mettre à jour. Les forums d'internautes étaient par exemple inutilisables. Les utilisateurs ne pouvaient pas y ajouter des messages.

Je vais à présent vous donner quelques éléments de fond sur la question du piratage informatique. Celui-ci se traduit par une intrusion frauduleuse dans un système d'exploitation, une utilisation délictuelle de ressources ou une consultation non autorisée de données. Le piratage comprend toutes les formes de contournement des systèmes de sécurité informatiques, mais également de mise à disposition et de récupération de ressources sans droits associés.

La question du piratage de sites ou de serveurs est celle qui nous intéresse ici. Les raisons qui motivent les pirates à attaquer un serveur sont de différentes natures. Tout d'abord, celles-ci peuvent être politiques, les pirates cherchant à attaquer par le biais de l'informatique les services d'un pays. En 2007, l'Estonie avait subi une vague d'attaques de son système d'information. En France, des pirates turcs avaient attaqué les sites institutionnels français suite à la reconnaissance du génocide arménien par l'Assemblée Nationale. Ensuite, les motivations peuvent être contestataires. Des groupes de personnes combattent certaines sociétés. Par exemple, le fait que le site Internet Wikileaks ait été empêché de poursuivre ses activités a conduit de nombreux pirates à attaquer des sites de paiement en ligne. Les pirates peuvent également chercher, par leur intrusion dans des systèmes d'information, à se faire reconnaître. Enfin, les motivations peuvent être économiques. Il s'agit d'ailleurs de la raison principale qui conduit les pirates à agir. Ceux-ci s'emparent des identifiants bancaires des internautes, mais aussi de leurs identifiants de messagerie. La technique du « phishing » correspond à ce type d'action, puisqu'il s'agit d'inciter les internautes de manière frauduleuse à communiquer des informations. Un mail, souvent mal formulé et en anglais, est envoyé en masse aux internautes. Le taux de réussite de ces opérations est de 0,5 %, ce qui permet aux pirates de générer des millions de dollars. L'impact économique est donc réel.

Les associations peuvent être victimes de ces piratages, et ont souvent des difficultés à en comprendre les raisons. En consultant récemment un forum, j'ai par exemple appris qu'un site associatif développé en Joomla (il s'agit d'un CMS) avait été piraté à deux reprises. Le gestionnaire du site s'étonnait que son site ait été pris pour cible, car celui-ci ne présentait aucun enjeu économique. Or, comme je l'ai évoqué, il existe d'autres motivations comme le fait de pouvoir envoyer des spams ou de voler des identifiants aux utilisateurs du site en question.

Pirater un site ou un serveur n'est pas si compliqué. Les pirates effectuent une analyse des failles potentielles, afin de cibler celles-ci. Lorsque la faille est découverte, ils peuvent l'exploiter et détruire le serveur ou utiliser de manière détournée le site. Les internautes reçoivent un message électronique qui leur propose de cliquer sur un lien. Ils sont alors redirigés vers un formulaire qui leur demande de fournir leurs identifiants. Cependant, nous sommes capables d'identifier les liens frauduleux et de bloquer l'accès aux sites de « phishing ». Un certain temps peut s'écouler avant que le site pirate ne soit bloqué, au cours duquel des internautes peuvent communiquer leurs identifiants. Beaucoup de sites Internet sont concernés par ces techniques frauduleuses, y compris les sites associatifs qui ne sont pas épargnés. Il existe différentes manières de se prémunir du piratage. Il est important de sauvegarder régulièrement le contenu des sites Internet. Si le serveur est fermé suite à une attaque, cela permet de récupérer les données et de les transférer sur un autre serveur. Il est également nécessaire de s'assurer de la mise à jour des outils utilisés dans la gestion du site. Les techniques évoluent et de nouvelles failles sont découvertes par les pirates. Mettre à jour permet de s'en prévenir. Il s'agit de se tenir informé. A cet effet, le gouvernement a mis en place un centre d'expertise gouvernementale de réponse au traitement des attaques informatiques (CERTA). Cet organisme recense l'ensemble des failles connues dans les logiciels utilisés par les gouvernements, les entreprises et les particuliers. Il est d'ailleurs possible de s'abonner à une newsletter qui fournit des informations à ce sujet. Si la mise à jour des outils de gestion n'est pas effectuée, les risques de fermeture du compte par l'hébergeur sont très importants en cas d'intrusion frauduleuse. Le nom de domaine peut être bloqué durablement. Si un utilisateur entre ce nom dans un moteur de recherche, il sera informé du fait que le site en question est connu pour avoir été piraté.

Il s'agit donc d'un problème fréquent qui peut se produire chez tous les hébergeurs. Si vous vous retrouvez, en tant qu'utilisateurs, en présence de sites qui vous proposent de cliquer sur des liens ou de communiquer vos identifiants, il est important de vous rappeler les règles que je viens d'évoquer. Il ne faut jamais fournir

ses identifiants et mots de passe. La plupart des services donnent le même type de conseil. Il s'agit également de mettre à jour son antivirus et son navigateur Internet de façon régulière.

En ce qui concerne le piratage qui a touché une des associations hébergée par Orphanet, nous avons obtenu après négociation que le service soit remis en ligne dans le courant du mois de juillet. Or, nous allons devoir par la suite transférer nos comptes vers un hébergeur extérieur privé. Cela impliquera un coût humain et financier.

Nous avons également pour projet d'adopter une charte d'utilisation, dont l'objectif sera d'informer les nouveaux utilisateurs des risques potentiels. Le contenu de cette charte vient d'être validé par les services juridiques de l'INSERM, et devrait être mis en place prochainement.

---

#### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Je vous remercie. La survenance d'une faille nous a plongés dans une crise majeure de relation avec notre propre institution. Le fait de transférer notre service vers un opérateur privé impliquera des coûts et posera certains problèmes. Orphanet honorera cependant ses engagements envers les associations. Une plainte a par ailleurs été déposée.

---

#### MARC HANAUER, ORPHANET

Dans le cadre d'une tentative de « phishing » où sont demandés des identifiants bancaires, la banque en question dépose plainte afin de mettre en œuvre une procédure et de trouver les coupables. De la même manière, l'INSERM a porté plainte. Il existe un réel risque juridique.

---

#### UNE INTERVENANTE

Le site de l'association que je représente est hébergé chez OVH et a également été piraté en début d'année. L'accès à ce site a été bloqué pendant plus de trois semaines. La réparation a pris beaucoup de temps.

---

#### MARC HANAUER, ORPHANET

OVH est un des plus gros hébergeurs français et européen. Le piratage peut toucher l'ensemble des acteurs.

---

#### UNE INTERVENANTE

OVH dispose pourtant d'un système de sécurité très avancé.

---

## MARC HANAUER, ORPHANET

---

L'INSERM a également mis en place des sécurités pour protéger les sites qui sont hébergés.

---

## UNE INTERVENANTE

---

L'association dont le site a été piraté utilisait-elle le système d'exploitation Nestor ?

---

## MARC HANAUER, ORPHANET

---

Non. L'outil Nestor date de 2004 et permet de créer des sites Internet de manière très simple et basique. Peu d'interactions sont possibles et les failles sont moins nombreuses lorsque cet outil est utilisé.

---

## UN INTERVENANT

---

Pour quelle raison avez-vous choisi de transférer le service vers un hébergeur privé ?

---

## MARC HANAUER, ORPHANET

---

Le département des systèmes d'information de l'INSERM refusait au départ de relancer la plate-forme. Nous avons réussi à négocier la mise en place d'une lecture seule, mais ce département nous a fait comprendre qu'il ne souhaitait plus héberger les 200 comptes liés à Orphanet.

---

## SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

---

La plate-forme comprenait des sites d'associations de malades ou de centres de référence, mais aussi le site Internet du Comité des experts européens en maladies rares de l'Union Européenne et des sites relevant de l'INSERM.

Je souhaite à présent que nous réfléchissions aux décisions que nous pouvons prendre à l'avenir quant au service proposé par Orphanet aux associations. Différentes solutions sont possibles.

---

## UN INTERVENANT

---

Le paysage Internet a beaucoup évolué au cours des dix dernières années. L'association que je représente a mis en ligne un blog et héberge elle-même celui-ci. Cet outil offre beaucoup de facilités, notamment en termes d'édition de textes et d'images. Les outils RSS sont de plus intégrés, et la création de forums ne présente pas de difficultés particulières. Lorsque vous aviez présenté l'année dernière les services offerts par Orphanet en matière d'hébergement, je n'avais pas ressenti l'envie de changer d'outil.

---

## UNE INTERVENANTE

---

Il faut également souligner le fait que les bénévoles qui travaillent dans les associations de malades ne sont pas nécessairement informaticiens. Faire partie d'Orphanet représente pour nous une preuve de respectabilité. Les forums qui existent sur Internet autour de la maladie que nous représentons nous posent parfois problème du fait des messages quelque peu alarmistes et hystériques de certains utilisateurs. Le fait d'être intégré à Orphanet nous donne une réelle légitimité, en opposition avec ce type de forum. Si nous quittions Orphanet, nous serions incapables de gérer nous-mêmes le site de notre association.

---

## SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

---

Si votre site était hébergé chez un acteur privé, votre association continuerait quoi qu'il en soit à faire partie d'Orphanet.

La discussion porte aujourd'hui sur le fait de savoir si Orphanet doit continuer à héberger les sites internet des associations, ou bien se contenter de proposer un service de conseil informatique en mettant à disposition des webmasters.

---

## UNE INTERVENANTE

---

Une petite association qui dispose de peu de moyens ne peut avoir à sa disposition un informaticien qui veille à la sécurité du site.

---

## MARC HANAUER, ORPHANET

---

Nous recevons régulièrement des demandes en ce qui concerne ce type de service. Il existe cependant des disparités entre les associations. Certaines ont réussi à s'adapter aux évolutions informatiques, tandis que d'autres n'ont pas les connaissances suffisantes pour gérer un site. Celles-ci ont besoin que des conseils leur soient apportés.

De nombreux utilisateurs continuent d'ailleurs à utiliser l'outil Nestor, qui permet une prise en main rapide et offre la possibilité aux utilisateurs de bénéficier de conseils en cas de problèmes.

---

## SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

---

Nous allons mener une enquête auprès des associations à ce sujet.

---

## UNE INTERVENANTE

---

L'association que je représente utilise Nestor. Effectuer des modifications sur cet outil reste tout de même



compliqué. Nous disposons également d'une page Facebook et d'un blog où nous pouvons publier des images. Ces trois outils sont complémentaires et permettent de communiquer de manières différentes. Par ailleurs, si notre site n'était plus hébergé par Orphanet et que celui-ci était attaqué, nous n'aurions pas les moyens d'engager des informaticiens.

---

#### MARC HANAUER, ORPHANET

Si un site Internet est coupé suite à un piratage, il est en effet nécessaire de disposer de compétences informatiques pour pouvoir pallier ces difficultés.

---

#### UNE INTERVENANTE

Lorsque le site de l'association dont je suis en charge a été piraté, le webmaster qui avait créé celui-ci est entré en relation avec un informaticien d'OVH, qui lui a fourni des codes. Ceux-ci n'ayant pas fonctionné, le site est resté inaccessible pendant dix jours. Malgré ces difficultés, la situation s'est finalement rétablie et les réparations n'ont rien coûté à l'association.

---

#### MARC HANAUER, ORPHANET

Vous aviez la chance qu'un membre de votre association dispose de compétences informatiques. Ce n'est pas le cas de toutes les associations, ce qui pose souvent problème.

---

#### VIVIANE VIOLLET, ALLIANCE MALADIES RARES

Je souhaite remercier Orphanet pour l'aide apportée à nos associations. Certaines sont très modestes en termes de taille. Afin de répondre au mieux aux besoins des associations, il serait utile de mener une enquête auprès de celles-ci.

---

#### UNE INTERVENANTE

Créer un site est désormais moins complexe qu'avant. De plus, l'hébergement ne représente pas un coût important, même chez les hébergeurs privés, et est fiable. Cependant, lorsque les travailleurs associatifs n'ont aucune compétence informatique, la gestion des problèmes est difficile. Il serait préférable que chaque association choisisse elle-même son hébergeur et qu'Orphanet ait pour rôle de porter assistance en cas de problème.

---

#### SÉGOLÈNE AYME, ORPHANET

Orphanet deviendrait alors une hotline.

## Conclusion

SÉGOLÈNE AYME

Je tiens à remercier l'ensemble des intervenants et participants, ainsi que l'Alliance Maladies Rares et la Fondation Groupama pour l'accueil qu'elle nous a réservé.

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

Merci à tous.



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

Rédacteur en chef : Ségolène Aymé ● Rédacteur du cahier : société Ubiquis ● Conception visuelle et photographies : Céline Angin

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

« XII<sup>e</sup> Forum Internet et les maladies rares : Partager les données de santé pour une meilleure prise en charge », Les cahiers d'Orphanet, Série *Comptes-rendus*, colloque du 30 juin 2011

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