

IXème FORUM DES ASSOCIATIONS

FONDATION GROUPAMA POUR LA SANTE/ORPHANET

Paris, 13 juin 2008

SESSION I ORGANISATION & METHODOLOGIE

Les questions posées en séance et les réponses apportées sont en italique à la fin de chaque chapitre.

I « GESTION DE LA QUALITÉ DES LABORATOIRES DE DIAGNOSTIC »

par Valérie Lanneau, ORPHANET

Il s'agit ici du diagnostic génétique.

La chaîne d'intervention part de la prise de sang. L'échantillon sanguin est traité pour faire apparaître l'ADN (PCR). Puis la migration des protéines géniques est observée et rapportée.

A tous les stades l'erreur est possible, pas tant à la manipulation qu'à la lecture. Faux positifs ou faux négatifs peuvent entraîner de graves conséquences personnelles et familiales.

La standardisation à toutes les étapes est la solution préconisée. Elle passe par la création de réseaux de laboratoires autour d'un laboratoire de référence, par la création de plateaux techniques standards, et par l'obtention d'accréditations. Celles-ci obligent à respecter un guide de bonnes pratiques de laboratoire, à imposer la formation continue des personnels et des contrôles de qualité.

- Sont déjà en place les réseaux de laboratoires de diagnostic de la mucoviscidose, d'oncogénétique (cancers rares d'origine génétique), de troubles neurologiques (retards sensoriel, musculaire et mental), et de certaines maladies métaboliques.
- Certains plateaux techniques ont déjà la certification ISO 9001 (qui n'est que la preuve de la mise en place d'un contrôle interne sans test technique).
- Les accréditations ISO 15189 et ISO/CEI 17025 sont mises en place pour 3 ans et concernent un domaine précis. Elles sont délivrées par un organisme indépendant qui assure la surveillance.
- Le contrôle de qualité externe est la plus haute sécurité reconnue. Il contrôle un diagnostic particulier et coûte de 200 à 300 € par test et par an.

La France est en retard. Dans le monde, l'Ile Maurice fait mieux et l'Algérie a déjà 2 laboratoires accrédités. Les laboratoires français vont devoir s'aligner.

ORPHANET participe au projet EUROAGENTEST qui implique 36 pays européens et concerne environ 400 laboratoires. Les laboratoires privés sont déjà motivés. Les laboratoires publics attendent une Directive du Ministère de la Santé.

Attention : beaucoup de laboratoires sont des « boîtes aux lettres ». C'est le cas de GENDIA qui sous-traite en Asie. ORPHANET trie les laboratoires qui font eux-mêmes les tests.

Il est de la responsabilité des associations comme des médecins d'orienter les malades vers les « bons » laboratoires.

- * Le représentant de la maladie de Wilson annonce 3 laboratoires déjà accrédités en France.
- * L'association Pemphigus demande ce que dit la loi sur les tests génétiques ? Il faut l'accord du médecin traitant. C'est lui qui doit orienter vers un laboratoire compétent.

II « CLASSIFICATIONS DES MALADIES RARES ET LEURS USAGES POUR LES MALADES »

Dr Ana Rath, ORPHANET

Chaque maladie appartient à plusieurs « systèmes » ou « ensembles » qui peuvent se recouper à différents niveaux, recherche, clinique, technique. On appréhendera différemment la maladie en fonction du niveau envisagé.

Je vous donne l'exemple du Rendu-Osler.

*C'est une **maladie génétique de la matrice conjonctive** qui s'exprime au niveau vasculaire et qui produit des épistaxis ainsi que des symptômes pulmonaires, hépatiques ou neurologiques. Les épistaxis sont responsables d'anémie. Les symptômes pulmonaires sont matérialisés par des FAVP et sont responsables d'abcès cérébraux. Les symptômes hépatiques sont matérialisés par des FAVH et sont responsables d'insuffisance cardio-hépatique. Les symptômes neurologiques sont matérialisés par des FAVC et sont responsables d'hémorragies cérébrales.*

*Le niveau « matrice conjonctive » est le **niveau de la recherche.***

*Les épistaxis et les symptômes pulmonaires, hépatiques ou neurologiques sont au **niveau de l'examen clinique**, lui-même déclenché par les accidents « secondaires » que sont l'anémie, les abcès cérébraux, l'insuffisance cardio-hépatique ou l'hémorragie cérébrale. On voit que, cliniquement, le RO appartient à plusieurs « systèmes » et relève de spécialisations cliniques différentes.*

*Les angiomes, les FAVP, FAVH et FAVC sont perçus au **niveau technique.***

D'autres maladies de la matrice conjonctive, comme Marfan ou Raynaud, sont, pour la recherche, apparentées au RO. Mais leurs symptômes ne se recoupent pas avec ceux du RO. L'approche clinique du RO n'a pas de signification pour Marfan ou Raynaud, et inversement.

En revanche, un radiologue interventionnel pourra intervenir avec la même technique sur un RO et sur d'autres problèmes pulmonaires qui n'ont rien de commun avec le RO ...

ORPHANET a donc entrepris de classer les maladies rares par « entrées ». Cette classification permet de « réorganiser les ressources cliniques » et de regrouper autour de ressources cliniques semblables :

- les associations de malades,
- les consultations spécialisées,
- les laboratoires de diagnostic,
- les projets de recherche et les essais cliniques.

Ce projet débouche sur la révision de la classification OMS (Organisation Mondiale de la Santé) des maladies – 5 800 maladies rares identifiées.

* *Qu'en est-il d'une maladie non référencée ? Il faut faire remonter l'information à ORPHANET.*

* *La crainte peut-elle être que des symptômes identiques relevant de diagnostics différents puissent être mal orientés ? C'est un risque, grave surtout en médecine pédiatrique. La classification ORPHANET sépare dès l'origine les atteintes pédiatriques et les adultes.*

III « CENTRES DE REFERENCE, CENTRES DE COMPETENCE : MIEUX COMPRENDRE LEUR ORGANISATION » par Ioana Caron, ORPHANET

Nous connaissons le Plan National Maladies Rares (vous pouvez le consulter sur le site internet de l'association : <http://www.amro-france.org>)

Ce sont ici l'AXE 6 (accès aux soins et qualité de la prise en charge) et l'AXE 3 (fourniture d'outils à la communauté des maladies rares et extension à l'Europe) qui nous intéressent.

Définition du CENTRE DE RÉFÉRENCE :

- Une ou plusieurs consultations pluridisciplinaire(s) située(s) ou non dans un même lieu géographique : **Centre de référence « constitutif ».**
- Ou coordination de plusieurs consultations spécialisées : **Centre de référence coordonateur.**

Pour une maladie donnée, il peut exister plusieurs Centres de référence coordonateurs et/ou plusieurs Centres de référence « constitutifs ».

Le site ORPHANET liste les consultations et les Centres de référence. Il faut procéder par recoupement pour trouver le coordonateur ...

Les CAHIERS D'ORPHANET (voir sur le site ORPHANET) listent les Centres de référence labellisés.

Il existe en France 132 Centres de référence labellisés représentant 400 consultations sur les 1200 consultations « maladies rares » existant dans le pays.

Certaines maladies rares ne sont pas prises en compte dans le Plan National Maladies Rares, mais dans d'autres plans de Santé publique. C'est le cas en particulier des cancers rares d'origine génétique.

Les ARH – Agences Régionales de l'Hospitalisation – doivent définir (en principe en juin 2008, mais il y aura du retard) **les CENTRES DE COMPETENCES**. Il en est prévu 800.

A noter que 800 Centres de compétences + 400 consultations « labellisées centres de référence » = 1200 consultations spécialisées maladies rares.

La complexité du dispositif rend très difficile, voire impossible, son affichage. Mais, en tout état de cause, les Centres de consultation (Référence ET Compétences) non « labellisés » n'apparaîtront pas sur ORPHANET qui est un site officiel du Gouvernement. Cependant, une consultation spécialisée reconnue par l'ARH « hors Compétences » pourra figurer sur ORPHANET.

Le dispositif est évolutif. Certains Centres de référence ont déjà été « rayés de la carte », ou au contraire créés après coup, regroupés, etc. Il en sera de même avec les Centres de compétences, dans la limite de un à trois Centres de compétence par Région administrative, toutes maladies rares confondues.

** Peut-on faire confiance aux Centres de compétence par rapport au Centre de référence ? Oui, mais il peut exister des spécificités cliniques qui justifieraient la consultation soit d'un autre Centre de compétence soit du Centre de référence. Il ne devrait pas y avoir de refus de la part de l'Assurance maladie pour aller consulter le Centre de référence plutôt que le Centre de compétences le plus proche.*

Des témoignages dans la salle infirment ce propos ...

IV « MEDICAMENTS EN DEVELOPPEMENT ET ESSAIS CLINIQUES »

Iona Caron, ORPHANET

L'inventaire des molécules orphelines est en cours. La liste des médicaments « orphelins » selon l'Agence européenne du médicament est visible sur ORPHANET.

Quelques chiffres clefs :

- Il faut 7 ans en moyenne pour obtenir une AMM (autorisation de mise sur le marché).
- On compte 85% d'échecs en cours de route.
- Pour 432 désignations orphelines, on compte 591 essais cliniques et 268 sponsors industriels.

La législation européenne de 2005 sur les essais cliniques leur fait obligation d'apparaître sur les bases de données publiques comme ORPHANET, avec la précision « désignation orpheline Europe » ou « désignation orpheline USA », et avec la liste des maladies rares ou non pour lesquelles la molécule est désignée « orpheline ».

** Quelle doit être la conduite d'une association approchée par un laboratoire pour participer à des essais cliniques ? Il convient de vérifier la légalité et la « surface » du laboratoire. Exiger un « avis de consentement »*

** Quel est l'avantage pour un laboratoire pharmaceutique à travailler sur les médicaments orphelins ? Il bénéficie de l'exemption des droits d'enregistrement, d'une aide méthodologique et d'une exclusivité de 10 ans. S'il vérifie une nouvelle indication « orpheline » d'une molécule déjà connue, il bénéficie des mêmes aides.*

Comment fonctionne ORPHANET :

- **Financement**
 - o à 50% Français : Ministère de la Santé
 - o 50% Union Européenne :
 - o Direction Générale de la Santé Publique
 - o Direction Générale de la Recherche (sur programmes)
 - o INSERM, réseau d'excellence du Ministère de la Santé
 - o aide AFM + aide LEM + aide GROUPAMA
- **Comité de pilotage : Ministère de la Santé, INSERM, agences gouvernementales, ordre des médecins**
- **Comité scientifique : un par pays**
- **Comité éditorial : international** (le Plan National Maladies Rares a une ligne budgétaire « traductions »)

SESSION II LA COMMUNICATION ENTRE MALADES
--

I « GROUPE DE TRAVAIL ALLIANCE MALADIES RARES 2007-2008 SUR LES FORUMS »

Jean Saïde, AFGS – EURORDIS, absent, remplacé par Marc Hanauer, ORPHANET

Les associations ont de nombreux soucis avec les forums : problèmes de gestion, de responsabilité juridique, en particulier avec les forums en marge des associations. Il faut leur recommander de ne pas prendre de risques inutiles et les aider à éviter des choix malheureux. Un GUIDE PRATIQUE issu du Groupe de travail doit y pourvoir. Ce Guide pratique se présentera en fiches et sera évolutif.

Grandes lignes du Guide pratique :

1-1 A quoi sert un forum ? Information, aide psychologique, service supplémentaire à l'association ...

1-2 Choix des objectifs : c'est une nécessité de définir les objectifs en fonction du public ciblé. Il faut le faire avant d'ouvrir le forum. Les objectifs peuvent aussi être recadrés *a posteriori*.

1-3 Détermination des objectifs : qui les détermine ? Jamais une seule personne. Toujours impliquer le Conseil d'administration.

1-4 Etablissement d'un cahier des charges. Faire un compromis entre exigences et coût financier. Envisager des solutions techniques pouvant évoluer avec le développement du forum.

1-5 Penser l'accès aux données : confidentialité des informations circulant sur le forum. Garder l'historique des messages, pendant combien de temps. Contrôler l'accès aux archives.

Les Modérateurs auront avantage à se former pour connaître leur rôle et leurs limites.

Ils ont un rôle de régulation et de contrôle. Ils « acceptent » ou non les messages, ils les filtrent. Il ne doit pas y avoir de dérive vers l'arbitraire : le modérateur doit s'imposer à lui-même les règles du forum.

Le modérateur engage la responsabilité de l'association. Il renseigne le guide Alliance.

Il favorise les recrutements de modérateurs (c'est une lourde charge et on « s'use »), il évite les « pertes ».

Programme de formation de modérateurs :

- techniques de la modération
- aspects juridiques
- aspects éthiques

Il ne s'agit pas de « formater » les modérateurs mais de leur donner des outils. La formation est assurée par Alliance par groupes de 12 sur 2 jours. Elle est ouverte à tous quelle que soit la taille de l'association et le nombre de forums.

Chaque association devrait en plus envisager une formation spécifique.

** En quoi une liste de discussion diffère-t-elle d'un forum ? Un forum est un site ouvert au public sur un site. Une liste de discussion fonctionne en circuit fermé par courriel entre adhérents. La modération y est moins importante que pour un forum.*

** La responsabilité juridique de l'association est-elle engagée vis-à-vis d'un forum « dissident » ou « sauvage » ? NON mais ATTENTION : elle est engagée dans le cas d'un forum créé au sein de l'association puis « négligé » et non surveillé.*

** Comment contrôler des opinions « limites » ? Il faut définir une politique éthique.*

II « LES NOUVEAUX OUTILS WEB 2.0 : SITES COMMUNAUTAIRES, RESEAUX SOCIAUX, BLOGS, WIKIS, ETC »

Denis Costello, EURORDIS

On appelle WEB 2.0 le Web social et participatif (« Web » veut dire « toile d'araignée », et par extension « réseau »).

Les outils WEB 2.0 sont les blogs, les wikis, les réseaux sociaux (en France SKYROCK ou MYSPACE), les portables vidéos (YOUTUBE), les RSS (netvibes.com, netvibes.fr) ...

BLOGS : il s'agit de billets d'informations personnelles, d'entreprises, d'expertise, etc., classés par ordre chronologique. Ils demandent un gros travail d'alimentation et de mise à jour.

WIKIS : ce sont des pages web librement modifiables par des personnes autorisées, formant des encyclopédies plus ou moins spécialisées comme WIKIPEDIA GENETIQUE. Il existe

des wikis « fermés », comme WISERWIKI.COM contrôlé par des médecins. Les wikis accumulent une intelligence collective sur un sujet particulier. Ouvrir un wiki nécessite une collaboration et une information de qualité. L'avenir est aux WIKIPROFESSIONAL.COM sur des idées thématiques.

RESEAUX SOCIAUX : ils sont plus ou moins spécialisés. Ils ont des profils riches, réunissent des communautés hypertextuelles autour d'un intérêt commun, sont des lieux de partage mais des nids à virus, se déclinent en WIDGETS qui annoncent des événements, des actualités, etc. Il faut faire attention à la propriété des données, ces réseaux sont des entreprises cessibles ...

Les associations anglo-saxonnes de maladies rares sont déjà familières de ces supports. Citons, dans le domaine de la santé, PATIENTSLIKEME (USA), moteur très puissant qui permet des relations directes avec les laboratoires et la recherche, INSPIRE.COM (GB), FACEBOOK.COM (FR), qui regroupe déjà 500 « groupes cancers », et fournit une opportunité de communication entre malades.

YAHOO.COM regroupe plus de 500 maladies rares.

HEMATOSLIFE, dédié aux hémophiles, est un exemple européen.

RSS = Really Simple Syndication. Syndication signifie « partage de réseau » mais aussi « agrégation de contenus ». Les « favoris » (bookmarks) les plus partagés sont del.icio.us, digg.com, stumbleupon.com.

Les prochaines étapes sont le WEB 3.0, qui sera un web « sémantique » permettant la recherche par thème, et le « tagging/folksonomy » ou agrégation de vidéos thématiques, outil « jeune » qui se développe rapidement comme YOUTUBE.

Avant de se lancer et de créer une plateforme, s'interroger sur l'ouverture espérée, le taux et la qualité de la collaboration, la qualité de l'information dans le temps. Est-ce un besoin réel ? Quelles sont les ressources techniques internes à l'association ? Quel budget peut y être dévolu ?

ORPHANET réfléchit à une plateforme associative.

SESSION III DOSSIER(S) MEDICAL PARTAGE

1 - **BIOSTICK – DOSSIER SUR CLEF USB**

Cet outil est destiné à permettre aux professionnels l'accès aux antécédents médicaux du malades, en particulier en cas d'urgence. Coût 35 € par an.

Vous pouvez vous renseigner sur le site www.biostick.fr

Cette innovation française est en cours d'agrément européen. Ses compatibilités seront alors étendues aux GSM, GPS, logiciels professionnels de santé.

** Les informations stockées sur Biostick ne peuvent-elles pas être utilisées par les compagnies d'assurance ? En principe non, parce qu'il n'y a aucun stockage de données ailleurs que sur la clef USB où l'accès se fait par code secret, sauf en cas d'urgence, et parce que le logiciel a été très sécurisé anti-effraction. D'autre part, les médecins et les médecins-conseils, ainsi que les personnels de santé, sont tenus au secret médical, en particulier vis-à-vis des compagnies d'assurance. Ils peuvent être attaqués en justice pour violation de ce secret.*

** Que faire si on égare la clef ? D'abord, la porter autour du cou. On peut, d'autre part, renseigner seulement le questionnaire médical et l'enregistrer sur son ordinateur.*

2 – « LIFECARD – DOSSIER SUR CARTE »

Il s'agit d'une carte à puce type SIM détachable, directement lisible sur téléphone portable (GSM) sans code PIN ni connexion téléphonique. Elle contient des informations volontaires, datées, identifiées.

Accès au 112, n° d'urgence européen.

Conformité CNIL.

Coût, 20 à 25 € TTC par an, annualisation 15 €.

** Où en est le dossier partagé sur CARTE VITALE ? Il vient d'être invalidé par le Comité National d'Ethique ... La Carte Vitale « imposait » une information descendante sans accord du malade, d'où possibilité de violation de la confidentialité. Au contraire, Biostick ou LifeCard font remonter une information fournie par le malade.*

** Quel est le « vécu » de Biostick ? La société revendique actuellement 1 500 ventes dont une groupée effectuée par une association. **Les urgentistes** sont réticents à accepter des informations médicales dont ils ne maîtrisent pas l'origine et l'exactitude. Il faut savoir qu'ils **ont l'obligation juridique d'accepter les informations fournies par les malades.***

** Il n'y a pas de partenariat officiel de Biostick ou de LifeCard avec ORPHANET.*

** Certaines associations privilégient la mise au point de fiche signalétique spécifique à chaque malade. C'est le cas de l'association Maladie de Marfan, ci-dessous.*

** Quelle est la validité du répertoire ICE sur le téléphone portable ? **ICE** est peut-être une bonne idée, mais n'a rien d'officiel. **C'est une fausse information du web.** En réalité, les urgentistes regardent toujours autour du cou ou dans le portefeuille.*

3 – L'EXPERIENCE D'UNE ASSOCIATION (Association Francaise du Syndrome de Marfan)

Cette association a établi une Carte de soins et d'urgence, tout à fait comparable à notre Passeport RO.

Elle incite à faire valider ce document par le médecin traitant et/ou par le Centre de référence et/ou Centre de compétences.

La Carte de soin ... de Marfan est, dans sa démarche, un « dossier médical partagé », en ce sens qu'elle a été établie à la suite de réunions inter-consultations sur les dossiers délicats et a pris en compte l'hétérogénéité des pratiques de consultations. L'association a elle-même fédéré le consensus médical et a soutenu la saisie des dossiers de malades les plus anciens.

Chaque Carte de soin et d'urgence Marfan comporte

- une fiche identitaire
- une fiche médicale personnelle
- une fiche historique
- une fiche d'examens par symptômes (il s'agit d'une polyopathie)

Il existe une fiche spécifique « enfant ».

L'intérêt de ces fiches très détaillées (plus de 1 000 cas « en carte ») est d'homogénéiser les pratiques médicales et les consultations, de fournir des projets de recherche, de générer des publications et des communications scientifiques.

La comparaison entre la démarche de Marfan et celle de l'AMRO s'établit d'elle-même.

** Que signifie la labellisation d'un site web ? La labellisation des sites est soutenue par l'AHS qui y voit la garantie de la qualité de l'information. Le label HON en 8 points ne garantit pas la pertinence du contenu.*

* *Comment faciliter l'accès informatique aux handicapés ? L'organisme ACCESSIWEB permet l'accessibilité des sites aux aveugles et à certains handicapés moteurs.*

4 – « LES SOLUTIONS WEB ALTERNATIVES »

Marc Hanauer, ORPHANET

Le dossier médical électronique est un marché émergent producteur d'économies de santé. Les moteurs de recherche (GOOGLE, MICROSOFT) sont interrogés à 58% de la demande.

Les infrastructures réseaux permettent l'organisation de la santé par e-business : télémédecine, hôpital sans papier, développements équipementiers, services aux malades ...

L'évolution est vers

l'interactivité : « revolutionhealth » sur AOL (American On Line)

l'échange avec le public : « patientslikeme », réseau social, notation des traitements par la communauté des patients, recrutement pour essais cliniques ... peut confiner à l'exhibitionnisme ...

l'amélioration de la « productivité » du corps médical ...

MICROSOFT a lancé « healthvault », espace géré par le patient (américain exclusivement) en liaison avec les hôpitaux.

GOOGLE est le dernier arrivé avec « googlehealth », moteur de recherche puissant qui offre un dossier médical géré par le patient, un interface avec l'hôpital, avec Google (accès aux encyclopédies et autres sites spécialisés).

Ces modèles américains ne prennent pas en compte la confidentialité : aux Etats-Unis, la « confidential law » ne s'applique pas aux moteurs de recherche. Aucun accord « volontaire » du patient n'est requis. Les risques sont réels : indiscretion, piratage, maîtres-chanteurs ...

Le « challenge » est pour nous de gérer l'information.

* *Est-on dans la légalité française si l'on s'inscrit sur un site médical relevant de la législation américaine ? OUI probablement.*

SESSION IV LES SERVICES WEB D'ORPHANET

« ETAT DES LIEUX DES SITES D'ASSOCIATIONS ET EVOLUTION DES SERVICES »

Marc Hanauer ORPHANET

Une nouvelle version d'ORPHANET est opérationnelle, avec deux serveurs, l'un réservé à ses propres bases, l'autre dédié aux associations. Sur 338 associations connues d'ORPHANET, 90% ont un site web, dont 21% utilisent ORPHANET.

Les trois niveaux de support aux sites associatifs existent toujours :

NESTOR : bien que représentant le niveau de base, Nestor est toujours en progression.

GUPPY, qui est de type web 2, va évoluer vers Guppy 4.6.7., plus « propre », offrant une meilleure sécurité, et qui permettra l'ouverture de blogs.

Hébergement indépendant (Php et bases de données), sécurisé SFTP, techniquement stable et gratuit.

Le site ORPHAWEB informe des opérations de maintenance et des évolutions. Les mises à jour sont recommandées.

CLOTURE DU FORUM A 17H