

ATELIER D'INTELLIGENCE COLLECTIVE

AI FOR HEALTH BY ARTEFACT

VERS LA FIN DE L'ERRANCE
DIAGNOSTIQUE DES MALADIES
RARES GRÂCE AUX DONNÉES
DE VIE RÉELLE ?

13/06/2023

à PariSanté Campus



CONTEXTE

Les maladies rares sont des pathologies qui affectent un nombre limité de personnes dans la population. Selon la définition de l'Organisation Mondiale de la Santé, **une maladie est considérée comme rare lorsque sa prévalence est inférieure à 1 personne sur 2000.**

En France, **on estime que 3 millions de personnes sont touchées par une maladie rare**, ce qui représente environ 4,5% de la population et en fait un enjeu de santé publique majeur. En Europe, ce sont 30 millions de personnes qui souffrent de l'une des 7000 maladies rares répertoriées à ce jour.

Ces maladies sont souvent génétiques et se manifestent dès l'enfance, mais il existe également des maladies rares qui apparaissent à l'âge adulte. Les symptômes peuvent être très variés, allant de troubles de la croissance à des atteintes neurologiques, en passant par des maladies auto-immunes ou des maladies métaboliques. **Le diagnostic des maladies rares est souvent difficile et tardif, car les médecins ne sont pas toujours familiarisés avec ces pathologies et les patients doivent souvent consulter plusieurs spécialistes avant d'obtenir un diagnostic précis.** De plus, le faible nombre de patients atteints d'une même maladie rend la recherche et le développement de traitements difficiles et coûteux.

Concernant l'errance diagnostique notamment, les patients atteints de maladies rares peuvent ainsi passer plusieurs années à consulter différents médecins, à subir des examens médicaux multiples sans parvenir à obtenir un diagnostic précis. Cette errance peut avoir des conséquences dramatiques pour les patients qui voient leur état de santé se dégrader sans pouvoir bénéficier d'un traitement adapté.

Au-delà de leur impact sur la santé des patients et de leur entourage, **les maladies rares sont également un enjeu sociétal majeur.** Elles posent des défis scientifiques, éthiques, économiques et politiques, qui nécessitent une mobilisation collective pour assurer une meilleure prise en charge des patients et promouvoir l'égalité d'accès aux soins pour tous.

C'est en ce sens que l'atelier proposé permettra de travailler en intelligence collective autour d'une problématique commune durant 3 heures :

Comment réduire l'errance diagnostique des maladies rares grâce à un meilleur accès à la donnée ?

APPROCHE GLOBALE & PARTIES PRENANTES

En réunissant des experts du domaine - professionnels de la santé, chercheurs, associations de patients, industriels, institutionnels - lors d'une matinée en intelligence collective, **nous avons pu aborder les enjeux d'accès à la donnée pour réduire l'errance diagnostique.**

Cet atelier a été l'occasion de débattre de l'utilisation ciblée de la donnée, de sa production et ses échanges avec les acteurs pour améliorer le diagnostic et le traitement, notamment des maladies rares.

Cette projection est une réflexion sur les actions, les éléments et les contacts à activer qui permettra de faciliter la mise en place de solutions.

L'objectif de l'atelier vise à générer des pistes de recommandations, ouvrant la porte à la rédaction d'un livre blanc organisant un plaidoyer en faveur des données numériques de santé.

LES ACTIONS IDENTIFIÉES

- Impliquer les patients dans la production et le partage de la donnée;
- Proposer un modèle économique de la donnée;
- Mettre en place une gouvernance qui assure l'actualisation et la qualité de la donnée;
- Aligner les professionnels et les autorités de santé sur les enjeux et les promesses de la donnée.

SOUS-GROUPE 1

Geoffray Bizouard, Associate Principal & Statisticien - **IQVIA**

David Syr, Directeur Général Adjoint - **GERS Data**

Paul de Balincourt, Consulting Director - **Artefact**

Caroline Grimaud Pescher, Patientte partenaire à l'UFPP et présidente - **Coffin Siris France**

Arnaud Sandrin, Directeur Opérationnel - **Banque Nationale de Données Maladies Rares**

Charlotte Rodwell, Partenariats, valorisation et communication stratégique, **Orphanet (Inserm)**

Laura Martin, Responsable médical Real World Evidence - **Pfizer France**

Annabelle Godet, New Products & Business Lead, Market Access - **Janssen**

Sandra Courbier, Chargé de mission relations patients et affaires publiques - **Takeda**

Loïc Etienne, Président - **Medvir**

Arthur Delapalme, Co-fondateur & CEO - **Codoc**

Sandrine Cochard, Directrice des rédactions - **MindHealth**

Christophe Fourleignie, COO - **Artefact Open Innovation**
Victor Duflos, Designer de service - **Artefact Open Innovation**

SOUS-GROUPE 2

Cédric Collin, Pharmacoépidemiologiste - **IQVIA**

Yoan Jacquemin, Manager BU Conseil et Phd/PH - **Groupe PSIH**

Justine Nerce, Associée, responsable monde du secteur santé - **Artefact**

Dr. Marc Antoine Delbarre, Médecin interne - **CHU Amiens**

Clément Pimouguet, Responsable des affaires scientifiques - **Alliance Maladies Rares**

Mélodie Dupré, Business Développement & Partenariats IA - **Généthon**

Ségolène Aymé, Présidente du conseil scientifique consultatif - **Health Data Hub**

Margaux Dubois, Medical Science Liaison Onco-hématologie - **Pfizer France**

Sylvie Troy, Directeur Médical Adjoint - **Pfizer France**

Camille Le Fur, Directrice Associée Affaires Externes - **Takeda**

Xavier Abadie, Directeur du développement International - **RareSim**

Sébastien Marguerès, Responsable scientifique - **AI for Health**
Alexandre Raucroy, Responsable partenariats - **AI for Health**

Association de patients Acteur data santé

Acteur institutionnel

Professionnel de santé

Startup Acteur pharmaceutique Media

Animation de l'atelier

Organisation de l'atelier

CAS D'USAGE PRÉSENTÉS AVANT L'ATELIER

DE NOUVELLES MÉTHODES APPLIQUÉES AUX DONNÉES DE VIE RÉELLE



Geoffray Bizouard
Associate Principal
& Statisticien



Cédric Collin
Pharmaco-
épidemiologiste

Aujourd'hui, environ 1 200 maladies rares concentrent 95% des patients atteints. 85% de ces maladies rares ne disposent pas de traitement curatif. Au-delà du faible arsenal thérapeutique disponible, l'errance diagnostique est un des enjeux de la prise en charge de ces maladies. En effet, 25 % des personnes concernées attendent 4 ans avant d'être orienté vers un centre qualifié pour obtenir un diagnostic et 50% restent sans diagnostic précis.

Le développement de nouvelles méthodologies, notamment **l'intelligence artificielle (IA) ouvre de nouvelles opportunités** pour innover en termes de diagnostic et de stratégie thérapeutique, plus adaptés au besoin du patient. Plusieurs études récentes développées sur des données de santé en vie réelle dans diverses pathologies, reposant sur des méthodes d'IA d'apprentissage comme le machine learning, ont permis de pouvoir identifier plus précocement le diagnostic de la maladie, ce qui pourrait être un atout majeur pour limiter l'errance diagnostique observée dans la prise en charge des maladies rares. Les résultats d'une étude récente, conduite par IQVIA utilisant le machine learning, ont montré **des résultats encourageants dans l'identification des patients atteints de maladie pulmonaire interstitielle progressive (PF-ILD) à parti de données médico-administratives du SNDS.**

Il est donc important de continuer de développer et de mesurer les avantages et limites de l'utilisation de l'IA dans l'identification des maladies rares à partir des données de santé, afin que les patients puissent en bénéficier.

UNE PLATEFORME DE SIMULATION NUMÉRIQUE



SimforHealth
Virtual solutions for medical education



Xavier Abadie
Directeur du
développement
International

Parce que les maladies rares sont souvent graves et évolutives, la mise au point des solutions innovantes, au-delà des médicaments, représente un enjeu essentiel de la prise en charge des malades. C'est donc dans ce contexte que **SimforHealth** a répondu à l'appel à projets « **Améliorer le dépistage et le retard du diagnostic** » porté par « Coalition Next » en proposant la **création de "RareSim"**, première plateforme de simulation numérique dédiée aux maladies rares, soutenue par les laboratoires Pfizer, Takeda, Novartis et Ipsen.

L'objectif de RareSim est de permettre le déploiement de contenus pédagogiques et scientifiques dans le but de **sensibiliser le réseau médical non spécialisé à la culture du doute pour lutter contre l'errance diagnostique.** La simulation numérique est un véritable outil pédagogique innovant, maillon indispensable et complémentaire dans la formation et l'information des professionnels de santé. La plateforme RareSim permet de se mettre en situation face à un patient virtuel pour entraîner son raisonnement face à un tableau clinique complexe."

AI FOR HEALTH BY ARTEFACT

DIFFÉRENTES SOLUTIONS PROPOSÉES LORS DE L'ATELIER

Méthodologie

Après avoir identifié des freins à l'accès et l'utilisation de la donnée, les participants ont entrepris une phase d'idéation afin de lister différentes solutions permettant de s'adresser aux différents problèmes.

Ces idées ont ensuite été catégorisées dans des thématiques puis des grands axes de travail. Certaines de ces solutions ont été priorisées pour être approfondies en 2e partie d'atelier (pages 11-12), le temps ne permettant pas de creuser chacune des idées individuellement.



IMPLIQUER LES PATIENTS DANS LA PRODUCTION ET LE PARTAGE DE DONNÉES

Une plateforme et des outils permettant la centralisation des informations

- > Concevoir une application pour smartphone similaire au modèle du *Tous AntiCovid*, dédiée aux maladies rares et dotée d'un large éventail de fonctionnalités, dont de partage d'informations.
- > Développer des outils permettant d'assurer le suivi et la prise en charge des patients, comme le rappel des médicaments à prendre.
- > Pour améliorer le dossier patient, cette plateforme devrait comporter une partie sur le dossier patient que celui-ci peut remplir en amont des rendez-vous et peut être alimentée via un algorithme prédictif.
- > Avoir la possibilité, sur cette plateforme, de gérer d'une manière simple son consentement en fonction de la donnée
- > Permettre l'affichage d'une cartographie plus claire sur les différents centres de références des maladies rares.

Une communication nationale pour sensibiliser à la notion du partage de la donnée permettant d'aider au diagnostic des maladies rares

- > Mener une campagne de communication nationale pour rassurer sur la sécurité et la confidentialité par rapport au partage de la donnée.
- > Agir à une échelle de proximité notamment au travers des professionnels (personnel infirmier au collège/lycée, médecin, etc.) pour sensibiliser sur les maladies rares et l'intérêt de partager la donnée.
- > Réfléchir à une approche comparable au don d'organe, où le consentement du patient est par défaut "positif", ici dans le cadre du partage de la donnée.

S'appuyer sur les associations de patients pour permettre de développer des échanges et des solutions par des patients concernés par l'errance diagnostique

- > Intégrer les associations de patients au sein des groupes de réflexion des gouvernances pour récolter des informations clés du terrain et permettre de porter plus efficacement la voix et les intérêts des patients
- > Développer des groupes de discussion rassemblant des patients diagnostiqués et ceux en errance afin de les soutenir et les accompagner.
- > Communiquer à travers ces groupes sur la possibilité pour les patients d'être en droit de changer de médecin.

"Dans le cadre de maladies chroniques, les patients vont se décourager et perdre l'observance"

CONSTRUIRE UN MODÈLE ÉCONOMIQUE DE LA DONNÉE

Réaliser des collaborations entre le public et le privé pour le financement

- > Réaliser un fonds public-privé pour le financement des registres et cohortes académiques disposant de données de qualité et alimentées par des experts en fonction des maladies.
- > Collaborer entre les grandes sociétés pharmaceutiques pour l'utilisation de solutions de recueil permettant de standardiser la donnée et améliorer l'interopérabilité
- > Co-financer la mise en qualité des registres maladies rares qui ne sont souvent pas compatibles avec le RGPD

La création de cadres, de références pour cadrer l'utilisation de la donnée au niveau national

- > Créer une agence/un organe gérant les collaborations entre le public et le privé afin de permettre une coordination complète et éviter le silotage des données.
- > Développer un référentiel partagé des maladies rares au niveau européen
- > Créer un cadre de confiance et d'industrialisation des partenariats avec les industriels permettrait de générer des financements de long terme.
- > Définir un référentiel de maturité par établissement et un parcours d'accompagnement pour monter en compétence.

La réalisation d'un livre blanc pour contribuer à l'engagement des autorités

- > La documentation des connaissances et différents projets via un livre blanc paraît importante pour participer à un changement de doctrine de la part des autorités, notamment la CNIL sur les sujets de confidentialité et de partage des données.

ASSURER L'ACTUALISATION ET LA QUALITÉ DES DONNÉES

Identifier les maladies rares via du codage et des méthodes d'identification automatique

> Pousser à l'adoption des codes ORPHA dans les systèmes d'information des EDS permettrait un meilleur diagnostic et éviterait l'utilisation de termes génériques.

"Il n'existe pas d'identification automatique des errances, on est obligé d'utiliser des termes génériques dans le codage"

> Développer des méthodes d'identification des patients avant le diagnostic pour les entrepôts de données de vie réelle via des questionnaires en amont.

> Développer un programme pour identifier des patients à risque de maladies (pas forcément rare) sur la base de données disponibles dans le logiciel métier.

Structurer la donnée à travers des logiciels, voir de l'intelligence artificielle

> Logiciel permettant de structurer la donnée éparpillée dans le CRM

> Dédier du personnel au cleaning des données et à la valeur de la donnée.

"Toutes les informations sont dans des comptes rendus, on ne peut pas les lire et ils ne sont pas dans le SNDS"

> L'IA pourrait structurer la donnée pour des sujets de synthèses et aider sur certaines problématiques de standardisation et de regroupement de la data.

> Disposer d'un seul logiciel métier médecin/personnel paramédical/laboratoires pharmaceutiques pour centraliser et uniformiser la donnée du quotidien.

Collecter la donnée et relier les différentes bases de données pour la centraliser

> Collecter les données sur une même infrastructure avec un même modèle. (*frein modèle économique*)

> Associer une liaison entre toutes les bases de données (SNDS, EDS, cohortes) pour avoir une seule base de données commune.

> Imposer un cahier des charges comportant des normes pour la donnée collectée dans les entrepôts sur les maladies rares.

Prendre en compte les nouveaux types de données et de collectes

> Identifier de nouveaux biomarqueurs en analysant les données issues de la voix, des vidéos

> Utiliser les données provenant des forums patients pour permettre l'identification des trends, des nouveaux biomarqueurs

> Screening de forums / groupes de patients pour essayer d'identifier des signaux faibles que l'humain ne peut pas voir.

> Le contexte de la collecte doit être connu afin de mieux interpréter les données

> Développer un accès en dehors du maillage territorial pour permettre une coordination du parcours du soin : changer les lieux de partage et d'écoute.

> Un dépistage anténatal systématique pour une détection continue des maladies rares.

ALIGNER LES PROFESSIONNELS ET LES AUTORITÉS DE SANTÉ

Intervenir dès le cursus scolaire et la formation continue des professionnels de santé

- > Former les médecins dès les études à la culture du doute, à la curiosité et l'ajouter aux examens en contactant les syndicats des étudiants, les doyens des universités de médecines, CNG, CNOM.
- > Éduquer les chercheurs sur la valeur de ce qu'ils génèrent via des modules obligatoires et mettre en place un système de "tuteur data" pour chacun.
- > Clarifier le rôle du médecin notamment sur le fait que le diagnostic comprend aussi une compréhension et une lecture des données.
- > Ne pas confondre l'errance et le retard au diagnostic

Un outil d'harmonisation et d'aide au diagnostic

- > Avoir un logiciel permettant d'associer rapidement un symptôme à une pathologie et vice-versa.
- > Bénéficier de "pop-ups" CNAM alertant lors d'un parcours de soin atypique.

Les autorités de santé comme facteur d'impulsion

- > Simplifier les contraintes administratives pour l'accès aux entrepôts de données de santé.
- > Autoriser le chaînage par le NIR comme point d'entrée de la récolte de la donnée.
- > Développer une structure unique, comme une institution publique de maladies rares pour permettre de soutenir le médecin généraliste & aider les patients à se rediriger vers les professionnels/médecin/centres spécialisés adéquats.
- > Acteur institutionnel qui développe une plateforme d'acculturation patient/professionnel de santé.

AI FOR HEALTH

BY ARTEFACT

LES SOLUTIONS PRIORITAIRES POUR RÉDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

Méthodologie

Sur les 2 sous-groupes d'atelier, les participants ont priorisé 6 solutions afin de les détailler. Les axes de travail ont été associés à chacune d'entre elles dans le but de mettre en lumière les aspects transverses.

Ces solutions représentent ainsi une partie de celles identifiées lors du processus d'idéation de première partie d'atelier.



LES PISTES PRIORITAIRES

1. Réconcilier les bases de données publiques et privées en travaillant sur l'interopérabilité (SNDS, EDS, cohortes) pour avoir une seule base de données commune

Moyens

> Cartographier les systèmes existants, standardiser la donnée et autoriser le NIR comme point d'entrée de la récolte de la donnée.

> Pousser à l'adoption des codes ORPHA dans les systèmes d'information des EDS pour éviter l'utilisation de terme générique et permettre interopérabilité des données.

> Pousser des référentiels de standardisation obligatoires autour des maladies rares partagés au niveau européen.

> Faciliter l'accès aux données en vie réelle (BNDR).

2. Sur le modèle du don d'organes, développer un modèle "Tous donneurs" des données de santé

Moyens

> Campagne de sensibilisation nationale mettant en avant les bénéfices du partage de la données par l'autorité publique.

> Diffusion un kit de communication aux associations de patients et médecins.

> Création d'une plateforme/portail public de récolte et de gestion du consentement patient.

3. Utiliser les forums de groupes de patients pour identifier les signaux faibles et identifier les nouveaux biomarqueurs

Moyens

> Identifier et cartographier les groupes déjà existants sur des maladies rares spécifiques.

> Si une collecte de données est possible, les anonymiser puis entraîner des modèles de NLP pour reconnaître les signaux faibles.

> Engager les associations de patients au sein des gouvernances pour récolter des informations clés du terrain et permettre d'avoir aussi leurs visions et problématiques.

Les actions identifiées

■ Impliquer les patients dans la production et le partage de la donnée.

■ Proposer un modèle économique de la donnée.

■ Aligner les professionnels de santé sur les enjeux et les promesses de la donnée.

■ Aligner les autorités de santé sur les enjeux et les promesses de la donnée.

■ Mettre en place une gouvernance qui assure l'actualisation et la qualité de la donnée.

LES PISTES PRIORITAIRES

4. Accompagner les professionnels de santé dans la détection et la caractérisation des maladies rares ainsi que la gestion de la donnée

Moyens

- > Développer une culture du doute en intégrant un exercice de recherche d'une maladie rare aux examens de médecine : contacter les syndicats des étudiants, les doyens des universités de médecines, CNG, CNOM.
- > Éduquer les chercheurs sur la valeur de ce qu'ils génèrent via des modules obligatoires et mise en place d'un "tuteur data" pour chaque médecin.
- > Clarifier le rôle du médecin notamment le fait que le diagnostic comprend aussi une compréhension et une lecture des données : est-ce le rôle du médecin d'acculturer le patient sur la gestion de la donnée ?
- > Développer un outil d'aide au diagnostic capable de suggérer aux médecins des propositions de maladies rares à partir des symptômes renseignés : approche par groupes phénotypiques.
- > Avoir une unité data dans chaque GHT.
- > Construire un institut de maladies rares pour soutenir les médecins vers la redirection de professionnels de santé spécifiques.

5. Soutenir les collaborations entre le public et le privé pour financer des registres et des cohortes académiques

Moyens

- > Avoir une agence / institut de maladies rares sur le modèle de l'Inca qui gère les collaborations entre le public et le privé et coordonne l'ensemble des initiatives.
- > Réaliser un fonds public-privé pour le financement des registres et cohortes académiques.
- > Une collaboration entre les grandes sociétés pharmaceutiques pour l'utilisation de solutions de recueil permettant de standardiser la donnée et avoir une interopérabilité forte.

6. Sensibiliser les autorités

Moyens

- > Créer un livre blanc à destination de la CNIL pour documenter toutes les opportunités et pertes d'opportunités liées à la doctrine actuelle sur les données.

Les actions identifiées

■ Impliquer les patients dans la production et le partage de la donnée.

■ Proposer un modèle économique de la donnée.

■ Aligner les professionnels de santé sur les enjeux et les promesses de la donnée.

■ Aligner les autorités de santé sur les enjeux et les promesses de la donnée.

■ Mettre en place une gouvernance qui assure l'actualisation et la qualité de la donnée.

RETOUR EN IMAGES SUR L'ATELIER

