

CONGRÈS DIGITAL PLACÉ SOUS LE HAUT PATRONAGE

Mme Frédérique Vidal, ministre de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation
M Olivier Véran, ministre des Solidarités et de la Santé

COMPTE RENDU DE CONGRÈS

Le 14 et 15 octobre 2021 se sont déroulés les Rencontres RARE 2021, un rendez-vous incontournable pour tous les acteurs de la communauté maladies rares : décideurs publics, représentants de malades, entreprises du médicament, des dispositifs médicaux et des technologies de santé, et professionnels de la santé et de la recherche.

Le programme scientifique de ces rencontres organisées tous les 2 ans, était cette année centré plus particulièrement sur la recherche dans toutes les dimensions du parcours du patient, qu'il s'agisse du diagnostic, du développement de solutions thérapeutiques, d'innovations organisationnelles et sociales.

Pour cette édition 2021, et face à l'évolution incertaine de la crise sanitaire, l'évènement a été réalisé sous une forme digitale qui a offert des échanges nourris entre les intervenants et un espace de questions/ réponses avec les participants.

Cette édition 2021 a connu un vif succès avec plus de 800 inscrits sur les deux jours et une présence de 520 participants le jeudi et 403 le vendredi. La mise en ligne des replays permettra à chacun de réécouter ou de découvrir les contenus des sessions.

JEUDI 14 OCTOBRE 2021

Lors de la première journée, après une introduction de **Philippe Berta** (Président du groupe d'études de l'Assemblée nationale sur les maladies rares Député de la 6ème circonscription du Gard) sur l'environnement législatif des maladies rares et sur la loi de bioéthique, **Yann Le Cam** (Directeur Général, EURORDIS-Rare Diseases Europe) a exposé l'enjeu pour les maladies rares de la présidence française de l'Union Européenne, et comment le gouvernement avait annoncé son intention de soutenir une politique forte et structurée de soutien à la recherche sur les maladies rares.

Anne-Sophie Lapointe (Direction générale de l'offre de soins, ministère des Solidarités et de la Santé) et **Anne-Paoletti** (Direction Générale de la Recherche et de l'Innovation, ministère de l'Enseignement Supérieur de la Recherche et de l'Innovation) ont ensuite présenté les actions et avancées du PNMR3, troisième plan national pour les maladies rares. Les appels à projets sur les impasses diagnostiques et les programmes d'éducation thérapeutique du patient ont été exposés, ainsi que la nécessité d'affirmer notre réflexion vers un PNMR4.



Les avancées dans le domaine du diagnostic ont été évoquées dans une table-ronde animée par **David Geneviève** (MD, PhD Professeur de génétique médicale) avec des interventions de **Shahram Attarian** (Chef de service des maladies neuromusculaires, CHU de la Timone, Marseille), **Christel Thauvin** (Directrice adjointe de l'ITMO Génétique, Géomique et Bioinformatique de l'Inserm), **Catherine Nguyen** (Dr PhD Directrice de l'Institut thématique Génomique-Génétique et bioinformatique) et **Christian Cottet** (Directeur Général de l'AFM-Téléthon).

Le diagnostic reste un élément clé nécessaire à la prise en charge des personnes malades. A cet effet, des regards croisés ont portés sur l'état des lieux du diagnostic en France grâce à l'observatoire du diagnostic pour les maladies neuromusculaires, sur les nouveaux outils et leurs promesses des possibilités diagnostiques et de la sortie de l'errance diagnostic grâce à la réalisation de génomes par le plan France médecine génomique 2025 et enfin sur les innovations pour sortir de l'impasse diagnostique. Ces échanges ont eu lieu avec un regard attentif mais vigilant des représentants des personnes malades visant à s'assurer de la pertinence et de l'intégration des personnes malades aux progrès en cours.

Les avancées thérapeutiques spectaculaires dans le domaine de la thérapie génique et cellulaire et de l'utilisation de l'ADN et de l'ARN ont fait l'objet d'une table-ronde animée par **Marc Humbert** (Chef du Service de Pneumologie et Soins Intensifs Respiratoires, Centre de Référence de l'Hypertension Pulmonaire, Hôpital Bicêtre), avec les interventions de **Marianne de Montalembert** (Co-responsable du Site Necker pour les Syndromes drépanocytaires majeurs), **Dirk VanderMijnsbrugge** (Vice-Président des Affaires Médicales sur les Marchés Internationaux Développé, Pfizer), **Frédéric Revah** (Directeur du Généthon), **Andoni Echaniz-Laguna** (Neurologue, Hôpital universitaire de Bicêtre, Paris, Responsable du centre de référence national des neuropathies rares).

Cela a été l'occasion de souligner les résultats prometteurs et les succès récents de la thérapie génique, des techniques de gene editing, et de l'utilisation des ARN interférents dans le traitement de certaines maladies rares comme la drépanocytose ou l'amylose. Le développement rapide de l'utilisation de l'ARN messenger en médecine a permis au Généthon et aux industriels du médicament de positionner cette nouvelle approche pour la prise en charge des maladies rares.

L'accès au traitement a été traité par le biais de 4 interventions **Soumeya Bekri** (PU-PH, Chef de service), **Eric Hachulla** (MD, PhD Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique, CHU, Université de Lille), **Maria Pavlyuk** (MD, PhD Directrice du Développement Clinique & Affaire Règlementaires, Généthon) et **Emmanuelle Lagrue** (MD, PhD Neuropédiatre i-Motion et Senior Medical Manager Généthon). La table ronde qui a suivi a réuni autour de **Laurence Rodriguez** (Country lead France- Gensight Biologics), **Eric Baseilhac** (Directeur des Affaires Economiques et Internationales du LEEM), **Hélène Berrué Gaillard** (Vice-présidente Alliance Maladies Rares), **Christophe Duguet** (Directeur des affaires publiques, AFM Téléthon) et **Pauline Hernandez** (Directrice Accès au Marché – France & BeLux, Alexion

L'accès au traitement est un vaste sujet qui englobe les défis du diagnostic, des essais cliniques dans un environnement aussi spécifique que celui des maladies rares ou encore celui de la collecte des informations liés aux traitements prescrits quelques fois dans un contexte exploratoire. Les professionnels de santé et les patients bénéficient, comme nous l'ont présenté nos 3 intervenants, d'aménagements et d'initiatives sur ces différents sujets.

L'accès comporte aussi le volant de l'évaluation des traitements et de la mise à disposition aux patients. De nouveaux dispositifs ont été proposés à l'issue du CSIS. Ils seront expérimentés en 2022. Comme nous l'avons discuté lors de la table ronde, nous devons rester vigilants quant à leurs potentiels bénéfiques et à leur mise en œuvre. Nous ne pouvons que nous féliciter du rôle important des représentants de patients dans le processus qui a été présenté.



VENDREDI 15 OCTOBRE 2021

La seconde journée du vendredi 15 octobre a commencé une session sur l'apport des Sciences Humaines et Sociales au champ des maladies rares. Cette thématique a été évoquée lors d'une table ronde autour de **Marcela Gargiulo** (Psychologie clinique, Institut de Myologie, Université de Paris), avec **Séverine Colinet** (Maître de conférences en Sciences de l'éducation et de la formation), **Françoise Robert** (Psychologue clinicienne aux Hospices Civils de Lyon), **Céline Bordet** (Conseillère en génétique) et en amont les interventions de **Federico di Rocco** (Professor of Neurosurgery, Université Lyon) **Philippe Charron** (Professeur des Universités – Praticien Hospitalier Coordinateur du Centre de Référence pour les Maladies Cardiaques Héritaires ou rares), **Laurence Faivre** (Professeur des Universités, Praticien Hospitalier en Génétique Médicale).

Les trois recherches présentées étudiaient avec des méthodes qualitatives les impacts spécifiques de l'annonce en situation des données secondaires (chez des parents d'enfants avec des anomalies du neurodéveloppement), en présymptomatique (dans le domaine de la cardio-génétique) et également dans l'annonce d'une maladie rare pédiatrique (par une approche pédagogique et didactique). La synergie entre les chercheurs en sciences humaines et sociales, les experts de la prise en charge médicale des maladies rares et les associations de patients donne à ces recherches des perspectives d'application concrètes pour l'accompagnement des familles.

Le rôle essentiel des patients dans la recherche et dans le cycle de vie du médicament a été souligné lors d'une table ronde animé par **Jean-Philippe Plancon** (Vice-Président de l'Alliance Maladies Rares) avec **Virginie Hivert** (Directeur du Développement Thérapeutique, EURORDIS), **Christelle Ratignier** (Directrice générale de l'ANSM), **Mathieu Robain** (Directeur des données médicales, laboratoire CT.RS / Conseiller Stratégique à la Direction des Data, UNICANCER) et **Laurence Tiennot-Herment** (Présidente de l'AFM-Téléthon).

Le rôle des patients est aujourd'hui réel dans la recherche et le développement des thérapies innovantes comme en témoigne par exemple le rôle de l'AFM-Téléthon. Du côté de l'ANSM l'implication du patient à toutes les étapes est jugée essentielle et les efforts considérables d'ouverture de l'agence ces dernières années sont réels. Au niveau européen, l'engagement des patients est de plus en plus perceptible tant au niveau de structures comme les ERNs qu'au sein de l'EMA. Eurordis est à cet égard un acteur essentiel. De leur côté, la création d'entrepôts, la gestion et la sécurisation des données constituent des enjeux majeurs dont la maîtrise conditionne la réussite de nombreux projets.

Accompagné d'**Alexis Brice** (Professeur des Universités, Praticien Hospitalier, Directeur Général de l'Institut du Cerveau), **Olivier Goureau** (Directeur de Recherche Inserm, Institut de la Vision) a ensuite exposé les travaux de son équipe sur les organoïdes qui reproduisent dans une culture cellulaire une rétine humaine.

Ces organoïdes permettent de tester des nouvelles thérapies médicamenteuses ou des biothérapies géniques et cellulaires en évitant l'utilisation d'animaux de laboratoires. Ils sont aussi plus pertinents pour un développement pharmacologique car constitués de cellules humaines. Enfin, ils pourraient éventuellement servir de greffon pour des reconstructions de rétine.

La dernière session a porté sur le thème de l'Intelligence Artificielle et son apport de solutions aux maladies rares. Scindé en 2 temps, elle s'est composée d'interventions et de tables rondes autour d'**Hélène Berrué Gaillard** (Vice-présidente Alliance Maladies Rares), **Olivier Demarq** (Directeur médical maladies rares pour la filiale française de Pfizer) avec **Nesrine Benyahia** (Docteur en droit, Présidente et fondatrice de DRDATA), **Cécile Brosset** (Dirigeante et co-fondatrice Sonio), **Nicolas Garcelon** (Directeur de la plateforme data science de l'Institut Imagine), **Quentin Hennocq** (Interne de chirurgie maxillo-faciale Doctorant en informatique médicale), **Etienne Van Der Elst** (Responsable



de programme chez Sanofi, en charge des solutions digitales innovantes pour les patients), **Vincent Lafon** (Président cofondateur d'Insilience), **Rémy Choquet** (Head of Medical Evidence and Medical Data Platforms and Data Sharing, Roche).

Les 2 tables ronds qui ont composé cette session IX ont démontré, par la richesse des intervenants, que l'IA avait d'ores et déjà permis de nombreuses avancées notamment dans le domaine du diagnostic. Les intervenants ont présenté diverses applications permettant de lutter contre l'errance diagnostique grâce notamment à l'exploitation de bases de données hospitalières, de texte libre ou encore d'imageries issues d'échographie anténatale. Cette lutte contre l'errance diagnostique passe également par le développement d'outil d'aide au diagnostic à destination des médecins généralistes, rappelons qu'il y a 7000 maladies rares. L'IA a également fait ses preuves dans de nombreux autres domaines tels que le ciblage moléculaire pour accélérer la recherche de traitement efficace pour des patients qui ne bénéficient d'aucune solution thérapeutique mais encore dans le développement de solution visant à optimiser le suivi des patients atteints de maladies graves et rares. La concrétisation de ces projets passe toutefois par une absolue nécessité d'un recueil rigoureux des données de santé et par un accès à ces dernières dans un cadre devant garantir une totale confidentialité et protection des données personnelles mais ne devant à aucun moment être un frein à l'innovation au service des patients. La question de la propriété des données reste un point législatif crucial à résoudre. Les applications croissantes de l'IA dans le domaine des maladies rares sont ainsi une source d'espoir majeur et concrète qui nécessitent un engagement collectif de tous les acteurs, permettant d'allier leurs forces et de lever les freins existants pour que le plus grand nombre puisse bénéficier de ces innovations.

Nos partenaires GOLD



Nos partenaires SILVER



Nos partenaires

