

P. 1 • TRIBUNE de Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM Téléthon • COOPÉRER Favoriser une recherche collaborative - De l'innovation thérapeutique à l'innovation technologique • P. 2 • ALLIANCE Quand les biotechs s'associent pour utiliser l'intelligence artificielle dans un combat commun • GÉNIE GÉNÉTIQUE Changer le destin des maladies rares • TRIBUNE La reconnaissance des représentants des maladies rares en question • P. 3 • ENGAGEMENT Kyowa Kirin s'appuie sur l'excellence française - Quelle prise en charge pour l'hypophosphatémie liée à l'X ? • RVRH S'inscrire dans un écosystème d'acteurs autour d'une maladie rare • DIGITAL Accélérer le diagnostic dans les maladies rares • RÉPONDRE Takeda s'investit dans les maladies rares en France.



© Franck Beloncle / AFM-Téléthon / DR

Grand Angle

www.grandanglesante.fr

Spécial Maladies rares

POUR SUIVRE LA DYNAMIQUE !

Accélération du diagnostic, découverte de traitements, optimisation des essais cliniques, accompagnement des patients, tels sont les enjeux des maladies rares aujourd'hui. La mobilisation est réelle, mais il reste encore du chemin à parcourir.



© Gaysorn - stock.adobe.com / DR

de leur R & D aux maladies rares, certains en faisant même leur activité exclusive. La thérapie génique s'invite dans le cortège des innovations thérapeutiques. L'intelligence artificielle est requise pour réduire les temps de diagnostic, rendre les essais cliniques plus robustes, développer la connaissance de pathologies parfois inconnues des médecins généralistes ou des spécialistes. L'accès précoce aux traitements innovants doit par ailleurs être favorisé. La qualité de vie et l'accompagnement du patient ne sont pas en reste, avec des programmes spécifiques et des actions favorisant le soin en ambulatoire. Mais les efforts doivent redoubler, 95 % des maladies rares n'ayant à ce jour pas de traitement curatif⁽²⁾.

Ainsi, les acteurs de la filière maladies rares doivent-ils continuer à œuvrer ensemble pour qu'à l'avenir aucun patient, si rare soit-il, ne soit laissé seul avec sa maladie.

© Sandrine Guinot-Mozetti

1) <https://fondation-maladiesrares.org/les-maladies-rares/>
2) Plan national Maladies rares 2012-2022.

→ TRIBUNE

Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM-Téléthon

ACCÈS AUX MÉDICAMENTS INNOVANTS : UN DÉFI À RELEVER URGEMMENT !

Alors que la présidence française de l'Union européenne en 2022 représente l'opportunité d'une nouvelle dynamique pour les maladies rares, nous voulons ici rappeler l'urgence à garantir l'accès des patients européens aux médicaments innovants par une politique volontariste de la France et de l'Europe. En effet, si l'excellence de notre recherche n'est plus à démontrer, la capacité de notre écosystème à la transformer en traitement sur notre territoire est malheureusement insuffisante et des malades se voient aujourd'hui privés de l'accès à des médicaments pourtant issus de découvertes françaises. A l'heure où les questions d'indépendance sanitaire et de souveraineté nationale sont dans tous les discours, il est urgent de réagir pour assurer le développement de l'innovation thérapeutique par des sociétés françaises ou européennes, notamment en créant des fonds d'investissements en santé proactifs, de taille significative et ayant une forte culture du risque comme c'est le cas outre-Atlantique.

Par ailleurs, le développement des thérapies innovantes pour les maladies dites ultra-rares, pour lesquelles il n'y a pas de modèle commercial, dépend aujourd'hui très fortement de la générosité publique. Des candidats-médicaments existent, des preuves de concept sont là, mais les financements publics comme privés lucratifs sont inexistantes. Or, 85 % des maladies rares sont ultra-rares. Sans action spécifique, des millions de malades resteront donc aux portes des traitements. Un modèle innovant associant acteurs publics, privés non lucratifs et privés lucratifs doit être inventé pour financer le développement et la production de traitements innovants pour ces maladies.

La France et l'Europe ont été pionnières dans la mise en place de politiques destinées aux maladies rares, c'est pour cela que nous attendons aujourd'hui de nos dirigeants des actions ambitieuses qui garantiront aux malades européens l'accès à cette médecine innovante. L'enjeu ? L'accès au droit le plus fondamental, celui de la santé pour tous. ☺

Plus de 7 000 maladies rares répertoriées touchent 3 millions de personnes en France, dont la moitié sont des enfants de moins de 5 ans⁽¹⁾. Ces chiffres révèlent l'immensité de la tâche : soigner un jour chacune de ces maladies rares, un véritable défi. Pour cela, l'écosystème français des maladies rares s'est mis en ordre de marche.

En capitalisant sur l'excellence mondialement reconnue de la filière française des maladies rares, laboratoires pharmaceutiques, biotechs, associations de patients et médecins mettent en place des collaborations pour organiser et améliorer la prise en charge des patients. Les industriels consacrent une part grandissante

Coopérer → FAVORISER UNE RECHERCHE COLLABORATIVE

Investissement en R & D, diagnostic, accès, les enjeux des maladies rares sont nombreux. Pour y répondre, les industriels jouent un rôle majeur, au côté des acteurs publics. Rencontre avec Valérie Rizzi-Puéchal, Directrice de la division Maladies rares Pfizer.



© Pfizer / DR

Quels sont les besoins dans les maladies rares ?

En France, les maladies rares bénéficient d'une organisation spécifique basée sur 23 filières, ce qui a amélioré les diagnostics et l'accès aux traitements. Mais n'oublions pas que 95 % des maladies rares aujourd'hui n'ont toujours pas de traitement. L'objectif est d'aller toujours plus vite dans l'identification de la maladie pour limiter l'errance diagnostique et l'impasse thérapeutique. L'identification de nouvelles cibles thérapeutiques reste aujourd'hui l'enjeu principal, avec la nécessité d'accéder rapidement à ces nouvelles thérapies pour répondre aux nombreux besoins des patients.

Comment accélérer la recherche et faciliter l'accès à l'innovation ?

Les maladies rares requièrent une recherche agile, où le travail collaboratif et les partenariats public/privé sont clés. Cette organisation ainsi que les différents Plans Maladies

rares ont contribué à construire le leadership français dans ce domaine. Un élan soutenu par la volonté politique affichée par le président de la République lors du dernier Conseil stratégique des industries de santé (CSIS) de faciliter la mise en place des essais cliniques sur le territoire. Pour faire progresser l'instruction des demandes d'essais cliniques, il faut optimiser le travail des comités de protection des personnes (CPP) ; une spécialisation par types de prise en charge ou traitement (thérapies géniques, etc.) pourrait être une solution. De son côté, la nouvelle réforme de l'accès précoce est une

chance dans les maladies rares. Son but est de permettre une mise à disposition plus rapide des médicaments innovants pour les patients, en parallèle des discussions de prise en charge par la Sécurité sociale.

Comment se situe Pfizer dans cet écosystème ?

Les maladies rares sont une des priorités de recherche de Pfizer, et nous y sommes engagés depuis plus de trente ans. Nous avons créé, en 2014, une plateforme de R & D qui comprend une unité de recherche spécifique aux thérapies géniques. Cette implication porte ses fruits,

puisque notre pipeline actuel comprend 13 molécules en développement, dont 6 thérapies géniques. En janvier, Pfizer a annoncé un important plan d'investissement sur le territoire français, avec la volonté d'investir en R & D, notamment dans les maladies rares, et de travailler avec les établissements de santé pour augmenter de manière significative le nombre de patients inclus dans les essais cliniques au cours des cinq prochaines années.

© Gézabelle Hauray

Informations communiquées en collaboration avec Pfizer PP-RDP-FRA-0299

De l'innovation thérapeutique à l'innovation technologique

Pfizer s'attache à travailler sur tous les leviers de l'innovation : scientifique, médical, sociétal et technologique.

Les solutions numériques et l'intelligence artificielle sont de formidables outils pour améliorer la prise en charge des maladies rares. « Le faible nombre de patients concernés par une pathologie rend l'analyse de chaque donnée très précieuse », explique le Dr Olivier Demarcq, Directeur médical Maladies rares de Pfizer France. « Le numérique est intégré dès nos phases de R&D. Notre objectif en tant que filiale française est de travailler sur des outils numériques complémentaires pour répondre aux besoins spécifiques des patients. » Pour cela, Pfizer mène des réflexions pluridisciplinaires associant centres experts, acteurs publics, privés et startups. « L'innovation technologique peut nous permettre d'avoir une vision globale de la maladie, comme

l'illustre la solution que nous développons avec Ad Scientiam en hémophilie. Cette start-up française conçoit des biomarqueurs digitaux qui s'appuient sur des données objectives du patient afin d'améliorer sa prise en charge. » Pour réduire l'errance diagnostique, Pfizer noue aussi des partenariats avec Codoc, spin-off de l'Institut Imagine, qui a développé un algorithme permettant le diagnostic précoce de l'amylose cardiaque grâce à l'analyse des dossiers médicaux informatisés. L'espérance de vie de ces patients étant raccourcie, un diagnostic précoce est donc crucial. ☺ G. H.



© Pfizer / DR

Alliance → QUAND LES BIOTECHS S'ASSOCIENT POUR UTILISER L'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE DANS UN COMBAT COMMUN

Quel est le contexte de la collaboration entre Alexion et Owkin dans le domaine des maladies rares ?

Céline Khalifé : Alexion est un laboratoire pharmaceutique engagé depuis trente ans dans la R & D et la mise à disposition de thérapies innovantes contre des maladies rares. Nous avons une solide connaissance des enjeux propres à ces maladies, dont je citerai deux exemples : la réalisation des essais cliniques, compliquée par le faible nombre de patients concernés, et le diagnostic, souvent long et difficile. Il faut savoir qu'entre les premiers symptômes d'une maladie rare et son diagnostic et sa prise en charge, il peut se passer parfois plus de cinq ans⁽¹⁾. C'est ce que l'on appelle l'errance diagnostique. A cela s'ajoute le fait que les médecins ne sont pas toujours assez formés sur ce type de maladies, qu'ils ne rencontreront que très peu dans leur carrière.

Nous souhaitons aujourd'hui apporter des solutions tout au long du parcours du patient pour diminuer son errance diagnostique et améliorer son suivi. Dans ce contexte, nous pensons que l'intelligence artificielle, ou IA, pourra être un outil puissant, et c'est ce qui a mo-



© Alexion / DR

tivé notre envie de collaborer avec Owkin, dont c'est le cœur de métier.

Présentez-nous, en quelques mots, l'activité d'Owkin.

Thomas Clozel : Owkin est une biotech franco-américaine qui existe depuis cinq ans. Nous avons créé et mis en place une plate-forme technologique qui nous permet d'accéder, à distance et dans le respect de la confidentialité, à des données médicales de haute qualité, dans 14 des meilleurs hôpitaux du monde en France et aux Etats-Unis. L'analyse de ces données peut aider les laboratoires à améliorer la découverte

Le diagnostic demeure un des problèmes majeurs de la prise en charge des maladies rares.

L'intelligence artificielle représente un réel espoir d'enfin le maîtriser.

Regards croisés de Céline Khalifé, Directrice générale France & BeLux, d'Alexion, Astrazeneca Rare Disease, et Thomas Clozel, CEO d'Owkin.

de nouveaux traitements et l'identification de nouveaux sous-groupes de patients, pour favoriser une approche personnalisée de ces traitements. Cet accès à distance et sécurisé est une technologie à part entière qui est notre spécificité.

Quel est plus précisément le projet sur lequel vous collaborez ?

C. K. : nous travaillons sur le syndrome hémolytique et urémique atypique, ou SHUA, une maladie extrêmement rare associée à une pathologie rénale pour laquelle il est possible d'améliorer encore la prise en charge. Nous sommes en effet dans une



© Owkin / DR

course contre la montre face à cette pathologie qui détruit le rein à terme.

T. C. : l'enjeu est, grâce à l'IA, de prédire assez tôt le fait qu'un patient présente cette maladie, en trouvant la bonne combinaison des facteurs cliniques et biologiques à utiliser par les médecins. Notre objectif est de mettre au point un outil simple, bien que basé sur un modèle mathématique complexe. La finalité est en effet que les médecins hospitaliers disposent de 4 ou 5 données qu'ils puissent avoir en tête, ou sous la forme d'une réglette, pour identifier la maladie. On augmente ainsi les capacités de diagnostic du médecin,

en lui donnant en quelque sorte des « super-pouvoirs », grâce à un outil simple qu'il peut utiliser dans sa pratique quotidienne.

Comment voyez-vous l'avenir de l'IA dans votre activité ?

C. K. : l'application de l'IA dans les maladies rares ouvre de nombreuses perspectives. Nous pouvons ainsi imaginer dans le futur prédire l'évolution d'un patient en fonction du suivi des paramètres de sa maladie. Il serait alors possible d'anticiper une rechute ou une poussée avant qu'elle n'arrive, en permettant ainsi au médecin d'adapter en amont la prise en charge. L'apport de l'IA dans les essais cliniques pourrait également être une voie de recherche innovante pour accélérer la mise à disposition de nouvelles thérapies pour les patients. On sait aujourd'hui que seuls 5 % des 7 000 maladies rares disposent d'un traitement⁽²⁾. Le champ des possibles dans l'avenir n'a jamais été aussi étendu ! **S. G.-M.**

1) <https://www.alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/05/Erradiag-l-errance-diagnostic-dans-les-maladies-rares1.pdf>.

2) https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2018-2022.pdf.

Génie génétique → CHANGER LE DESTIN DES MALADIES RARES

Véritable défi scientifique et industriel, les thérapies géniques offrent aux patients un nouveau modèle de prise en charge des maladies rares. Le point de vue de Caroline Orefice, Directrice générale de Novartis Gene Therapies France.

Quelles sont les thérapies géniques et pourquoi occupent-elles une place particulière dans les maladies rares ?

Les thérapies géniques sont des traitements innovants qui s'attaquent à la cause sous-jacente d'une maladie génétique. Le principe consiste à administrer un gène fonctionnel au patient pour suppléer un gène absent ou dysfonctionnel à l'origine de la maladie. On utilise pour cela un vecteur viral, qui est un virus rendu inoffensif qui va transporter le matériel génétique au sein des cellules du patient afin qu'elles produisent la protéine fonctionnelle. Une spécificité importante de la thérapie génique est son administration unique, qui permet de changer le cours naturel de la maladie avec un bénéfice sur la qualité de vie du patient.

Autre caractéristique, la petite taille et l'hétérogénéité des populations de patients disponibles pour les essais cliniques. Ce sont les maladies rares qui ont permis l'émer-

gence des thérapies géniques quand, dans les années 1990, les travaux sur l'ADN ont permis d'identifier les gènes responsables de certaines d'entre elles. Les chercheurs ont alors voulu comprendre comment corriger ces gènes défectueux, et les thérapies géniques sont nées de cette recherche fondamentale.

En quoi le développement des thérapies géniques représente-t-il un exemple de collaboration entre le public et le privé ?

Développer une thérapie génique est un processus long, coûteux, complexe et qui ne peut se faire sans une collaboration étroite entre le public et le privé. Les principes de la thérapie génique sont souvent découverts au sein de laboratoires académiques ou universitaires ; ces découvertes vont ensuite devoir être transformées en médicament. C'est là qu'intervient le savoir-faire de l'industrie pharmaceutique, dont l'expertise est de développer ces thérapies en évaluant leur efficacité

et leur sécurité à travers d'essais cliniques dans plusieurs pays. Ensuite, nous investissons massivement dans la mise au point des différentes étapes de production afin de pouvoir mettre à disposition ce type de traitements auprès des patients.

« Développer une thérapie génique est un processus long, coûteux, complexe et qui ne peut se faire sans une collaboration étroite entre le public et le privé. »

Caroline Orefice

Pourquoi la production des thérapies géniques est-elle plus complexe que celle des médicaments classiques ?

Les enjeux sont multiples ! Il faut d'abord produire en grande quantité des vecteurs viraux. Cette étape comprend le processus d'expansion

cellulaire et de transfert de gène. Ensuite, il faut filtrer et purifier ces vecteurs avant de préparer le processus de remplissage. Toutes ces étapes doivent répondre aux exigences de qualité et de sécurité requises par les autorités. S'agissant d'un traitement



© Franck Dunouau - Novartis / DR

sur mesure, nous développons des kits individuels contenant la quantité exacte de vecteurs en fonction du poids du patient. L'ensemble de ces opérations nécessite des installations de haute technologie, du personnel très qualifié, une chaîne logistique de pointe et des investissements impor-

tants pour que chaque patient puisse bénéficier de son traitement à temps.

Comment l'écosystème français des maladies rares répond-il aux besoins urgents et spécifiques des patients concernés ?

Cet écosystème est très bien organisé, notamment grâce à une impulsion politique forte au travers des Plans nationaux Maladies rares, qui ont permis la création de filières organisées en centres de référence. Les patients ont ainsi un accès au diagnostic, au soin et au suivi homogènes partout en France, ainsi qu'un accès précoce et encadré aux traitements. Soulignons également l'importance des associations de patients, qui portent la voix des malades pour que leurs besoins trouvent une réponse. Elles jouent également un rôle dans la recherche en participant à la rédaction des protocoles des essais cliniques, ce qui permet d'établir des critères d'efficacité des traitements qui ont une réalité clinique. **S. G.-M.**

Tribune → LA RECONNAISSANCE DES REPRÉSENTANTS DES MALADIES RARES EN QUESTION



En cette Journée internationale des Maladies rares, les représentants des associations signataires font état de leurs inquiétudes et alertent le gouvernement et le grand public.

Les associations dévouées aux maladies rares sont, en très grande majorité, de petites associations. Leurs responsables œuvrent pour la plupart depuis de longues années et ont acquis sur le terrain une expertise qui légitime leurs actions. Leur investissement en temps et en énergie est colossal et ce travail, fourni bénévolement. **Cette expérience et cette expertise ne sont pas reconnues.** Dans d'autres pays européens, les pouvoirs publics financent les frais de fonctionnement de ces associations. Mais, en France, c'est la quadrature du cercle : difficultés pour trouver financements et bénévoles, mais demandes de plus en plus nombreuses de la part des institutionnels qui ne financent pas... La tendance actuelle voit fleurir les formations, « patient-expert », « patient-chercheur », « pair-aidant », majoritairement payantes, dont les contours ne sont pas clairement définis, et qui pourraient devenir

obligatoires. Cela pose de nombreuses questions. Une personne non concernée par la maladie est-elle légitime pour la représenter ? Ces formations peuvent-elles supplanter l'expertise acquise sur le terrain ? Faut-il vraiment codifier et « diplômer » les représentants des malades ? Comment reconnaître leur expertise ? Peut-on laisser les petites associations disparaître du paysage de la démocratie en santé, parce qu'elles n'auront pas les moyens humains et financiers d'exister ? De nombreux pays européens exercent des politiques de soutien et de reconnaissance envers ces associations. Nous invitons la France à faire de même.

♦ Association Française des Dysplasies Ectodermiques (AFDE) ♦ Afrhaida, ♦ Association Ichtyose France (AIF) ♦ Association Pemphigus Pemphigoïde de France (APPF) ♦ Cutis Laxa Internationale ♦ Debra France, ♦ Genespoir ♦ Incontinentia Pigmenti France ♦ Enfants de la Lune.

Engagement → KYOWA KIRIN S'APPUIE SUR L'EXCELLENCE FRANÇAISE

Le laboratoire japonais s'implique dans la recherche et la prise en charge des maladies rares. Entretien avec Emilie Bugeat-Toussaint, Présidente de Kyowa Kirin France.



© 2020/F de Silans-Kyowa Kirin / DR

Emilie Bugeat-Toussaint

Quelle est l'histoire de Kyowa Kirin dans les maladies rares ?

Nous sommes un laboratoire japonais à présence internationale et, depuis dix ans, nous centrons nos efforts de recherche dans les maladies rares, en néphrologie, oncologie et immuno-allergologie.

Le déficit d'arsenal thérapeutique dans les maladies rares nous encourage à nous concentrer là où il n'y a pas d'alternative pour les patients. Nous commercialisons deux médicaments, dans l'hypophosphatémie liée à l'X et dans le lymphome T cutané. La France est un pays où nous investissons, car

l'excellence de la filière médicale est mondialement reconnue, ainsi que la présence de centres experts ayant un rayonnement international.

Nos essais cliniques de phases I, II et III menés en France, dans des indications pédiatriques, mais aussi dans les pathologies telles que les lymphomes, sont destinés à faire avancer le progrès thérapeutique.

Au-delà de la R & D, quels sont les autres axes de l'engagement de Kyowa Kirin ?

Deux piliers majeurs pour Kyowa Kirin : l'accès précoce et les registres. L'accès précoce permet aux patients de bénéficier de traitements pouvant améliorer significativement leur qualité de vie, jusqu'à un an avant leur commercialisation. C'est une de nos priorités, compte tenu des attentes fortes des professionnels de santé, des patients et des associations de patients. Notre engagement, c'est aussi d'approfondir la connaissance des pathologies sur lesquelles nous travaillons. Pour cela, nous mettons en place

des registres : des études de suivi en vie réelle des patients. Ces études contribuent à améliorer la connaissance de la pathologie, à optimiser sa prise en charge et à adapter la réponse thérapeutique. Saluons la contribution des médecins et des patients français, parmi les premiers contributeurs aux registres européens. En ce qui nous concerne, nous avons établi un registre dans l'hypophosphatémie liée à l'X, pour suivre plus de 1000 patients sur dix ans dans 21 pays d'Europe.

Comment Kyowa Kirin s'implique-t-il dans l'accompagnement des patients ?

Nous soutenons la chaîne de podcast « Rare à l'écoute », qui offre au grand public, patients et médecins, du contenu scientifique clair et facile à écouter, favorisant la connaissance et la compréhension des maladies rares. Par ailleurs, nous avons à cœur de prendre part aux actions d'accompagnement élaborées et mises en œuvre par des associations et des professionnels de santé. Pour cela, nous

appuyons le projet aXess, développé avec Patientys, pour les patients atteints d'hypophosphatémie liée à l'X. Grâce à cette action coordonnée par des professionnels dont des infirmières, les patients et leurs aidants peuvent avoir accès à un numéro vert cinq jours sur sept qui répond à leurs questions et les aide à s'orienter dans la prise en charge pluridisciplinaire de leur maladie. **S. G.-M.**

Informations communiquées par Kyowa Kirin France

Quelle prise en charge pour l'hypophosphatémie liée à l'X ?

L'excellence de la filière de soins française permet une gestion appropriée de cette maladie rare. Explications du Pr Karine Briot, rhumatologue à l'hôpital Cochin à Paris.

L'hypophosphatémie liée à l'X est une maladie d'origine génétique diagnostiquée dès l'enfance, face à un retard d'acquisition de la marche, une déformation des membres inférieurs, un défaut de croissance, des douleurs osseuses, une fatigue musculaire et des complications dentaires. Elle a également des retentissements rhumatologiques, endocrinologiques, dentaires et ORL à l'âge adulte, altérant sévèrement la qualité de vie des patients. Une approche multidisciplinaire et l'assurance de la transition des soins entre l'enfance et l'âge adulte constituent deux facteurs clés de succès de la prise en charge de la maladie, grâce au modèle français d'organisation en centres de référence dévolus aux maladies rares. **S. G.-M.**



Pr Karine Briot

→ S'INSCRIRE DANS UN ÉCOSYSTÈME D'ACTEURS AUTOUR D'UNE MALADIE RARE

Depuis plus de dix ans, l'association de patients RVRH (XLH) œuvre pour la connaissance et la mobilisation autour de l'hypophosphatémie liée à l'X, maladie due à un taux anormalement bas du phosphore dans le sang.

« **Vous êtes rare, mais pas seul** », telle est la formule qui fonde notre action et que nous aimons à utiliser auprès des patients qui nous contactent », déclare Jean-Marc Donjon, Président de l'association RVRH (XLH). L'hypophosphatémie liée à l'X, ou XLH, est une maladie rare due à un taux anormalement

bas du phosphore dans le sang et pouvant entraîner un handicap sévère. Elle n'échappe pas à l'errance diagnostique due au déficit d'information des médecins traitants et des spécialistes impliqués dans les premières consultations. « **Au-delà de soutenir, d'informer et d'orienter les patients qui nous sollicitent**

une fois diagnostiqués, notre rôle est d'être impliqués dans la synergie entre professionnels de santé, centres de référence, instances de santé et laboratoires pharmaceutiques qui constituent l'écosystème de la maladie », précise Jean-Marc Donjon. L'association tisse ainsi un lien avec les acteurs concernés, accompagnant

des actions essentielles telles que la création d'outils pour répondre aux attentes ciblées des patients en termes d'information et d'éducation thérapeutique, l'appel à patients volontaires en vue d'essais cliniques, le soutien à des appels à projets pour faire avancer la recherche et l'accompagnement des patients. **S. G.-M.**



Digital → ACCÉLÉRER LE DIAGNOSTIC DANS LES MALADIES RARES

Sanofi s'appuie sur l'intelligence artificielle (IA) de MedVir pour développer un outil permettant de réduire l'errance diagnostique. Décryptage avec Etienne Van der Elst, Digital Innovation Sanofi.

Quelle est la stratégie de Sanofi dans le domaine des maladies rares ?

Nous sommes pionniers dans la lutte contre les maladies rares et notre R & D est très dynamique. Huit médicaments sont d'ores et déjà disponibles, notamment dans les maladies lysosomales. Au-delà de la découverte de nouveaux traitements, le fil rouge de notre réflexion depuis plusieurs années est la réduction de l'errance diagnostique. Ce sujet est primordial, car, en France, le délai moyen de diagnostic d'une maladie rare est de deux ou trois ans, 25 % des malades restant en errance entre cinq et quinze ans⁽¹⁾.

Pourquoi vous focaliser sur l'errance diagnostique ?

L'errance diagnostique constitue une perte de chances pour les malades. Accélérer leur diagnostic est une des priorités du Plan National Maladies Rares 2018-2022 et mobilise l'ensemble de cet écosystème. C'est un axe essentiel dans l'amélioration du parcours de soins des patients. Sanofi a donc collaboré avec des médecins, des associations de patients et des experts pour identifier les problèmes rencontrés par les patients tout au long de leur parcours diagnostique. Ceux-ci sont décrits dans le livre blanc UNIR, publié dès 2018, dans lequel figurent 14 solutions concrètes, certaines étant digitales.



Etienne Van der Elst

© Sanofi / DR

Pourriez-vous nous donner un exemple de ces solutions fondées sur l'IA ?

Nous allons proposer AccelRare®, une solution digitale innovante basée sur le dispositif médical MedVir, mise au point par la start-up française Medical Intelligence Service (M.I.S.). Sanofi a l'ambition d'accélérer le diagnostic du patient. Pour cela, nous avons combiné l'expertise de Sanofi en maladies rares avec l'excellence technologique de M.I.S. Cette solution vient d'entrer dans sa phase pilote pour être testée sur 270 maladies rares pour lesquelles une prise en charge existe. En fonction des résultats des tests, elle sera proposée en France aux médecins généralistes, pédiatres et spécialistes de ville dès le quatrième trimestre 2022. Si le pilote répond aux attentes, nous souhaitons déployer la solution dans d'autres pays européens. Véritable compagnon du praticien dans sa démarche diagnostique, AccelRare® se veut simple d'utilisation. Sur la base des symptômes décrits par le patient, il alertera le médecin et partagera des informations sur les maladies rares associées, ainsi que les coordonnées du centre expert labellisé le plus proche où le patient pourra être adressé. Cette approche fondée sur la culture du doute s'inscrit dans une démarche de formation continue très précieuse dans les maladies rares, augmentée par les nouvelles technologies. **S. G.-M.**

1) Plan national Maladies rares 2018-2022 (PNMR3) - Ministère des Solidarités et de la Santé & Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation.

Répondre → TAKEDA S'INVESTIT DANS LES MALADIES RARES EN FRANCE

Donner l'espoir à chaque patient d'être un jour traité est l'un des objectifs du laboratoire. Interview de Rita Cataldo, Présidente de Takeda France.

Quel est l'engagement du laboratoire Takeda dans les maladies rares ?

Notre fondateur, Chobei Takeda, avait cette formule : « **Pensez à nos patients comme s'ils étaient membres de notre propre famille.** » Cette phrase résume le sens de notre engagement, car un patient atteint d'une maladie rare, qui n'a, par définition, pas de réponse thérapeutique à sa maladie, doit être traité. En France, cela se concrétise pour Takeda par plus de 40 études cliniques impliquant 1300 patients, pour la plupart dans les maladies ou indications rares. Notre ambition est de voir 60 % de notre portefeuille consacrés à des indications dans ces maladies à l'horizon 2030.

« **Pensez à nos patients comme s'ils étaient membres de notre propre famille.** » Chobei Takeda

Votre mission s'étend-elle à la problématique de l'errance diagnostique ?

Absolument ! Le retard au diagnostic d'une maladie rare est de cinq ans en moyenne en France⁽¹⁾, avec un patient sur deux qui reste sans diagnostic précis⁽²⁾. On parle ainsi d'errance diagnostique. La précocité du diagnostic conditionne les chances de prendre en charge un patient avant que sa maladie n'ait causé trop de dommages. La problématique est d'autant plus aiguë dans le cas des maladies rares, dont les signes sont généralement méconnus à la fois du patient et du médecin. Takeda soutient, via l'initiative Coalition Next, la création par



Rita Cataldo

© Takeda / DR

Dans le domaine des maladies rares, comment Takeda aborde-t-il le virage ambulatoire ?

Nous améliorons la qualité de vie des patients en leur proposant des traitements sous des formes plus faciles à prendre et pouvant être livrées et administrées en toute sécurité à la maison. L'enjeu est également d'assurer le suivi des patients en dehors de l'hôpital, via des programmes d'accompagnement sous forme de supports comme des brochures et de solutions digitales permettant au patient de se sentir suivi, même s'il est moins à l'hôpital. Accélérer le virage ambulatoire est fondamental pour les patients et leurs proches. **S. G.-M.**

1) Fondation Maladies rares. <https://fondation-maladiesrares.org/les-maladies-rares/>

2) Ministère des Solidarités et de la Santé. Les maladies rares. <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>