

# Résumés des posters sélectionnés et présentés à RARE 2015



## N° P36 • Une enquête nationale pour mieux décrire le paysage des bases de données existantes dans les centres de référence maladies rares

Céline Angin<sup>1</sup>, Amélie Ruel<sup>1</sup>, Claude Messiaen<sup>1</sup>, Rémy Choquet<sup>1,2</sup>, Paul Landais<sup>3</sup>  
• <sup>1</sup>Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR), Paris; <sup>2</sup>LIMICS, Inserm UMRS\_1142; <sup>3</sup>BESPIIM, CHU de Nîmes, France • [contact@bndmr.fr](mailto:contact@bndmr.fr)

Les centres maladies rares doivent à la fois assurer une mission de soin, de recherche et de surveillance épidémiologique. Pour répondre à ces besoins, une multitude de bases de données, aux finalités différentes, ont été créées. Mais leur grand nombre et l'absence d'interopérabilité rend leur mise en œuvre (collecte, qualité, exploitation) et leur maintenance difficiles. La mise en place de la BNDMR et des filières de santé à l'occasion du PNMR2 sont une opportunité pour mieux appréhender le paysage des bases de données maladies rares. Ainsi, une enquête auprès des centres de référence, avec l'appui des FSMR, a été menée du 20 mai au 30 juin 2015. L'objectif était de mieux décrire les bases de données, leurs finalités, les catégories de données collectées et la charge de travail induite pour la collecte et l'exploitation de ces bases. Au 10 juin 2015, 128 bases de données avaient été recensées. Une grande disparité était observée entre les filières, qui identifiaient de 1 à 25 bases. Les résultats seront analysés en regard des autres recensements effectués par Orphanet et le portail des registres d'AVIESAN. Les données consolidées seront présentées en septembre 2015 à l'ensemble des acteurs. Cette enquête permettra de mieux décrire le paysage des bases de données nécessaires aux professionnels des centres maladies rares pour les missions qui leurs sont confiées. Des stratégies nationales pourront ainsi être établies par les FSMR pour les prochaines années : nouveau recueil, adaptation de bases existantes, mutualisation de bases et de ressources entre centres et sites. La multiplication des outils est un frein à leur mise en œuvre effective et le grand nombre de maladies ainsi que la spécialisation des réseaux rendent cependant leur intégration difficile. Des outils d'interopérabilité sont proposés par la BNDMR mais ne couvrent pas tout le champ des besoins recensés. **LIENS D'INTÉRÊT** : AUCUN.

## N°P38 • OrphanDev, plate-forme accélératrice du développement des médicaments orphelins

Marine Berro, Cécile Colomban, Olivier Blin • OrphanDev, PiiCi-INT Secteur de Pharmacologie Intégrée et Interface Clinique et Industrielle-Institut des Neurosciences de la Timone (Aix-Marseille Université et UMR 7289 CNRS), Marseille, France • [www.orphan-dev.org](http://www.orphan-dev.org)

En 2000, la communauté européenne a mis en place la désignation médicament orphelin (ODD) afin d'inciter les laboratoires pharmaceutiques à développer des thérapies dans les maladies rares. 15 ans après sa mise en place, ce dispositif est un succès, avec 1 406 ODD accordées par la Commission européenne, et 97 Autorisations de Mise sur le Marché (AMM) obtenues. Cependant, il reste mal connu du secteur académique alors qu'il est souvent à l'origine de l'établissement de la preuve de concept et de la création des *start-up* ou PME. L'obtention de l'ODD au cours du développement d'une molécule dans une indication rare permet de bénéficier de nombreux avantages sur le plan scientifique et financier : bénéficier de réduction des charges (gratuit pour les PME) pour le « *protocol assistance* », la demande d'AMM, et de 10 ans d'exclusivité commerciale après l'AMM. Tenir compte des recommandations de l'Agence Européenne du Médicament (EMA) (*protocol assistance*) permet de réduire le temps d'évaluation des dossiers de demande d'AMM, le nombre d'objections majeures, et d'améliorer les chances de succès des dossiers. Selon un bilan de l'EMA, près de 30% des dossiers déposés n'obtiennent pas l'ODD (opinion négative ou retrait des dossiers au cours de la procédure). Ces données mettent en évidence : 1) la nécessité d'expertiser les dossiers en amont afin d'estimer leur recevabilité ; 2) l'intérêt d'être accompagné par une structure spécialisée dans ces démarches. OrphanDev, plate-forme nationale labellisée FCRIIN, est spécialisée dans les essais cliniques maladies rares. Elle a pour vocation d'accélérer le développement des thérapeutiques orphelines. Elle a mis en place des outils pour informer les acteurs du domaine (fiche pédagogique ; formation « *Orphan Drug & Rare Diseases Seminar* »). En 2014, OrphanDev a accompagné 11 porteurs de projet jusqu'à l'obtention de l'ODD, parmi lesquels 6 ont répondu à l'appel à projet *H2020 New therapies for rare diseases*. **LIENS D'INTÉRÊT** : AUCUN.

## N° P42 • Formations « explique-moi les essais cliniques » : principes des essais cliniques enseignés aux membres d'associations de malades dans le champ des maladies rares

Cécile Colomban<sup>1</sup>, Marine Berro<sup>1</sup>, Yolande Adjibi<sup>1</sup>, Leïla Bachir<sup>2</sup>, Allan Wilsdorf<sup>3</sup>, Eric Balez<sup>3</sup>, Laurent Chiche<sup>4</sup>, Marion Mathieu<sup>5</sup> • <sup>1</sup>OrphanDev (INT, AMU et CNRS UMR 7289), Marseille; <sup>2</sup>F-Crin (Inserm UMS 015), Toulouse; <sup>3</sup>Association François Aupetit, Paris; <sup>4</sup>Hôpital Européen, Marseille; <sup>5</sup>Tous Chercheurs, Marseille, France • [contacts@orphan-dev.org](mailto:contacts@orphan-dev.org)

Introduction : Les associations de patients jouent un rôle grandissant dans les essais cliniques. Elles peuvent faciliter la diffusion de l'information concernant la mise en place d'un essai clinique et motiver la participation. Une meilleure connaissance des principes des essais cliniques est souhaitable, notamment dans le domaine des maladies rares. L'association Tous Chercheurs, OrphanDev/F-CRIN, et l'Association François Aupetit (AFA) ont initié, en octobre 2014, le projet novateur « Explique-moi les essais cliniques » sur le thème des essais cliniques dans le champ des maladies rares.

Méthode : Le projet comportait deux volets : d'une part, la mise en place d'une formation et, d'autre part, la réalisation d'un film. L'objectif de la formation, d'une durée de deux jours, était de donner des clés de compréhension aux membres d'association sur les grands principes des essais cliniques. Durant la formation, l'AFA a réalisé un film éducatif sur les essais cliniques pour répondre à la demande de

malades qui méconnaissent les possibilités de participation et restent méfiants vis-à-vis d'un « système » perçu comme peu compréhensible. 19 membres, provenant de 14 associations de malades, ont participé à une première session de formation les 14 et 15 octobre 2014 à Marseille.

Résultats : La note globale de satisfaction donnée par les participants a été de 16,7/20. Les participants ont particulièrement apprécié l'interactivité et le caractère concret (tables rondes, mises en situation, rencontre des différents acteurs des essais cliniques). Les échanges ont été riches, notamment lors de la table ronde sur les rôles potentiels des membres d'associations de malades dans la mise en place et la réussite de ces essais aux différentes étapes : recrutement des patients, rédaction du consentement, relais de l'information au sein de leur association. Une seconde session a été planifiée en septembre 2015 et la diffusion du film éducatif sera pour début 2016. **LIENS D'INTÉRÊT** : AUCUN.