orphanet Inserm

en partenariat avec

Alliance maladies rares

INVESTISSEMENTS D'AVENIR

AGENCE NATIONALE DE LA RECHERCHE ANR

fondation Groupama pour la santé

Vaincre les maladies rares

RaDiCo

Rare Disease Cohorts

Inserm

La mobilité dans les cohortes RaDiCo – maladies rares.

Jérôme Weinbach – Directeur S&O
Iskender Akhoune – Responsable Recherche en Systèmes d'Information

Forum sur les NTIC et les maladies rares – 22 septembre 2014

Fiche d'identité d'un programme de recherche ambitieux

Programme

Contexte

Tutelles

Gestionnaire

Objectif

Coordination

Direction sciences & opérations

Financement

Investissements d'Avenir

Ministère de la recherche - C.G.I. via **ANR**

Inserm DR6 ---> Entité pérenne

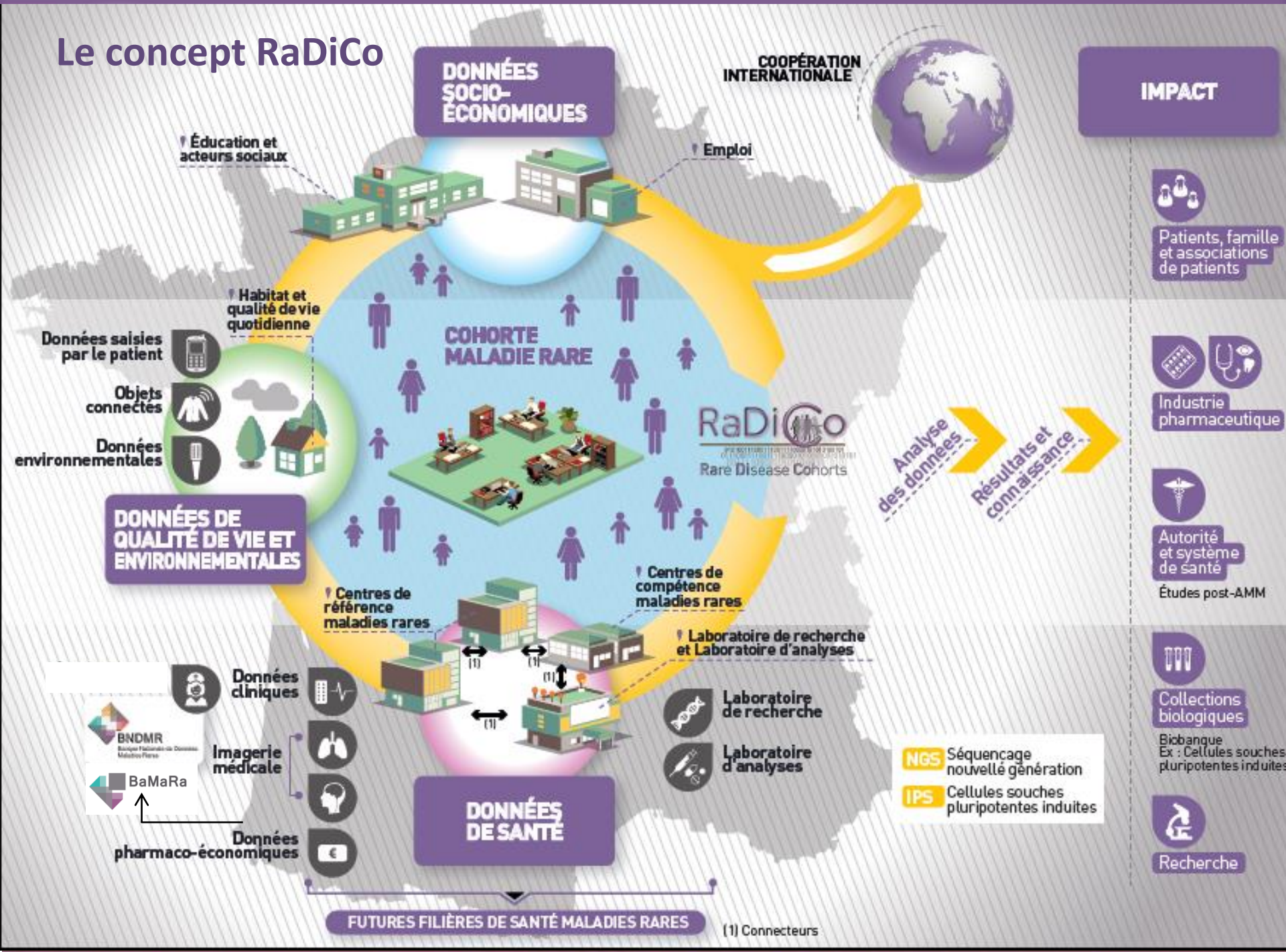
Recherche
(phénomique des MR)

S. Amselem / A. Clement / P. Landais

J. Weinbach + équipe de **± 20 personnes**

- 1,7M€/an -> 31 décembre 2019 par A.N.R + Inserm
- Autres financements orientés sous-projets : Europe H2020, Ministère Santé, etc.

Le concept RaDiCo



16 cohortes lancées en 2014

RaDiCo-GenIDA
International social network and data collection on the natural history of rare monogenic forms of intellectual disabilities
Réseau Social international pour le recueil d'informations sur l'histoire naturelle de formes monogéniques rares de déficience intellectuelle (DI)

RaDiCo-RETICO
Inherited retinal dystrophies cohort
Cohorte nationale sur les dystrophies héréditaires de la rétine

RaDiCo-COBBALT
COhort for Bardet-Bield syndrome and ALsTröm syndrome
COhorte nationale sur les syndromes de Bardet-Bield et ALsTröm

RaDiCo-RESPI
Idiopathic Interstitial Pneumonia national cohort study: Genetic and environmental determinants, from infancy to elderly
Cohorte nationale sur les pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'enfant et de l'adulte : caractérisation phénotypique et génotypique

RaDiCo-PCD
Primary Ciliary Dyskinesia (PCD) national cohort: Identification of severity criteria from deep phenotyping and phenotype-genotype correlation study
Cohorte nationale sur les Dyskinésie Ciliaire Primitive : annotation phénotypique approfondie des niveaux de sévérité des patients et corrélations phénotype/génotype pour une amélioration de la prise en charge

RaDiCo-COLPAC
National Cohort on Low Phospholipid-Associated Cholelithiasis (LPAC) syndrome for new knowledge on the epidemiology, clinical and genetic heterogeneity of the disease
Cohorte nationale sur l'épidémiologie, l'hétérogénéité clinique et génétique du syndrome « Low Phospholipid-Associated Cholelithiasis (LPAC) »

RaDiCo-MARFAN
National cohort on Marfan syndrome and related diseases
Cohorte nationale sur le syndrome de Marfan et les maladies apparentées

RaDiCo-REVASC
ARterial Evolutivity In the course of VASCular Ehlers-Danlos national cohort study
Cohorte nationale sur le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

RaDiCo-PP
National cohort on periodic paralysis for clinical, genetic and medico-economic studies
Cohorte nationale pour l'étude clinique, génétique et socio-économique des paralysies périodiques

RaDiCo-FARD
National cohort for the evaluation and monitoring of individual overall, physical, mental, social and economic disability in the course of rare skin diseases
Cohorte nationale pour l'évaluation du fardeau individuel au cours des maladies dermatologiques rares

RaDiCo-ACOStill
Adult and Childhood Onset Still disease Cohort
Cohorte nationale sur la maladie de Still à début adulte et pédiatrique

RaDiCo-EURBIO Alport
Alport Syndrome: European cohort and database for the search of biomarkers able to predict the progression of the renal disease.
Syndrome d'Alport : Cohorte et base de donnée européenne pour la recherche de biomarqueurs pronostiques

RaDiCo-MPS
Mucopolysaccharidosis patients in France in the era of specific therapeutics
Les patients atteints de mucopolysaccharidoses en France à l'ère des traitements spécifiques

RaDiCo-ECYSCO
European Cystinosis Cohort
Cohorte européenne sur la cystinose

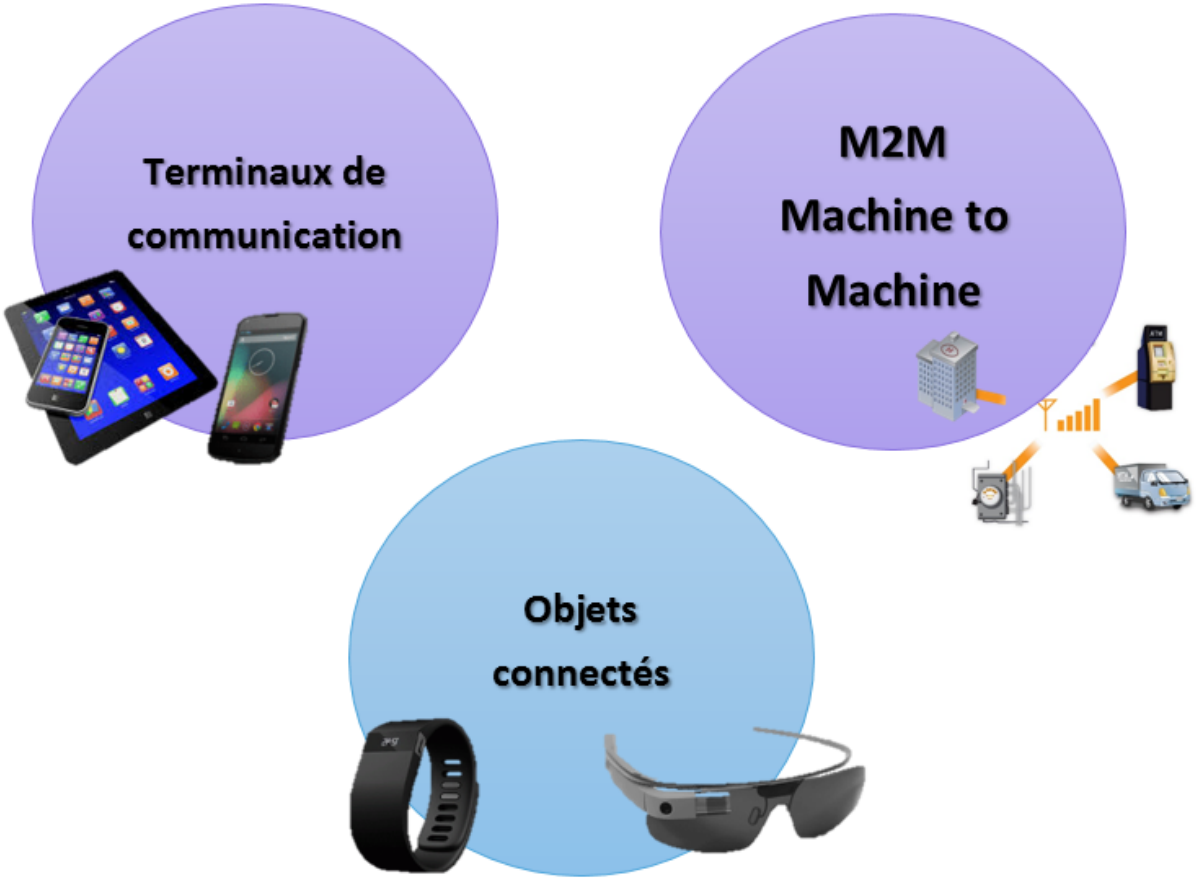
RaDiCo-AC-ŒIL
National cohort for improving ocular and extra-ocular outcome prediction in patients with congenital defects of the eye
Cohorte nationale pour améliorer le pronostic oculaire et extra-oculaire associé aux anomalies congénitales de l'œil

RaDiCo-IDMet
National and European cohort on Imprinting Disorders and Metabolism Future
Cohorte nationale et européenne sur les pathologies d'empreinte et leurs conséquences métaboliques

Contexte

- Données collectées, en temps réel, par des objets connectés directement « sur » le patient concernant ses paramètres vitaux ou son environnement de vie.
- Collecte, entrepôts de données, et analyse… Cloud.
- Restitution en temps réel du « résultat » au patient, voire pilotage d'équipements.
- Aide à la mobilité des spécialistes de santé.

m-Santé et recherche



Quels outils, quelles technologies ?

- 4/5 éme de nos 16 premières cohortes nécessitent la mise en place de dispositifs innovants de m-santé…
- Capteurs avec traitement du signal en local ou à distance ou les deux (pré-calcul local)
- Applications ergonomiques faciles de prise en main
- La cloud computing : puissance de calcul disponible à tout moment

Réseaux et Nuage… Cloud, Big Data

Les capteurs, associés aux normes de protocoles de communication tels que RFID (Radio Frequency Identification), NFC (Near Field Communication), Bluetooth, WiFi, WiMax, 4G… constituent autant de canaux de transmission de l'information.

Relation avec le patient: un PLUS

- Mesures bien plus fréquentes
- Des signaux faibles, capturés très tôt
- Des signaux très brefs capturés
- Précision instrumentales et donc plus de biais au niveau de la saisie
- Corrélation avec les « sensations perçues » avant, ou après et les paramètres mesurés simultanément

Une extension hors de la consultation

- Hors de la consultation, au domicile, dans la vie quotidienne; à l'école, au travail… en vacances.
- De nouveaux acteurs pour recueillir de l'information sur la maladie, son vécu et son évolution: patients, famille, acteurs sociaux.
- De nouvelles informations collectées pour mieux en comprendre l'histoire naturelle: facteurs environnementaux, qualité de vie, etc.
- Un interprétation puis une analyse ainsi que des résultats RESTITUABLES RAPIDEMENT

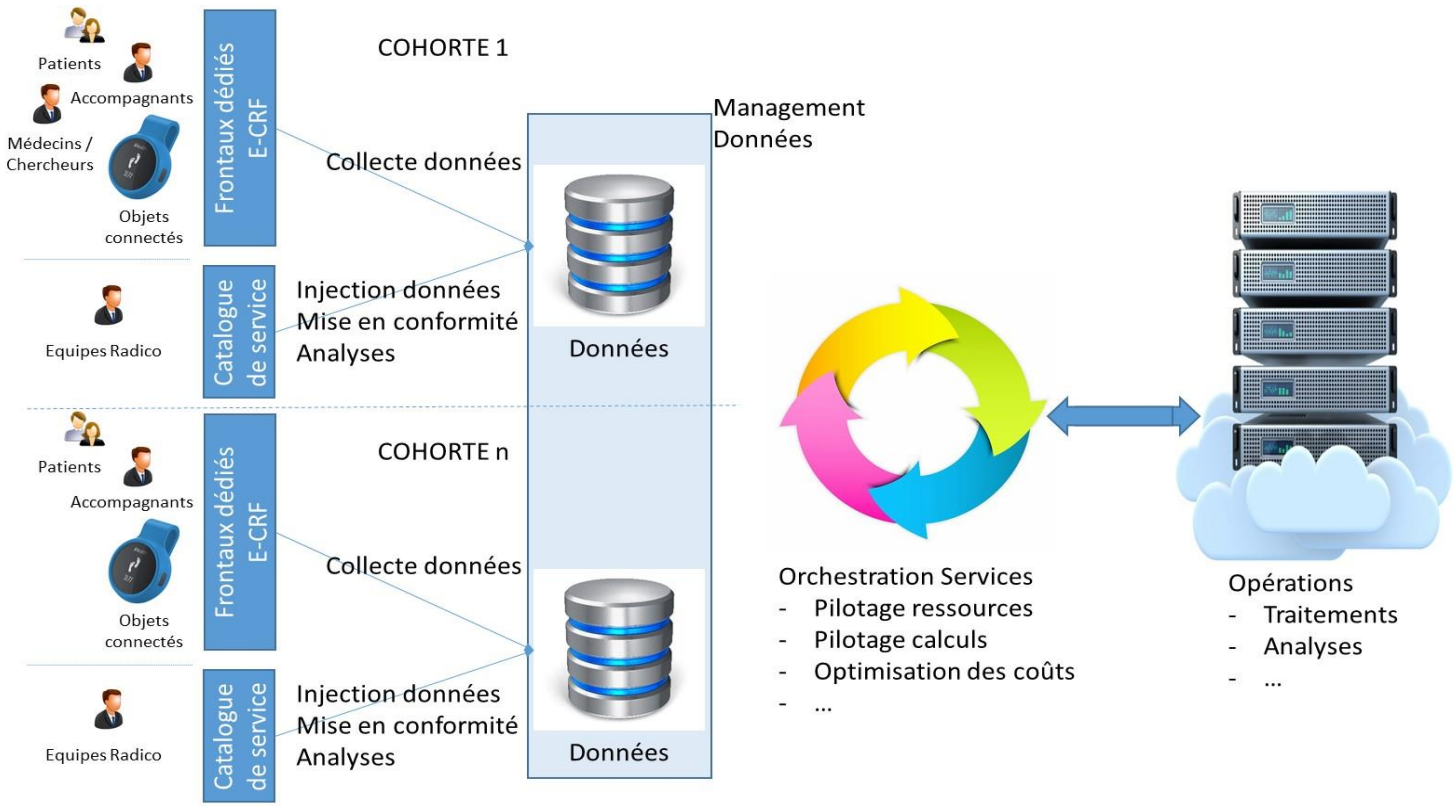
La mobilité dans les cohortes RaDiCo

- La collecte et l'exploitation des données de soins et de recherche clinique dans les maladies rares nécessite une approche **multicentrique** et souvent une coopération **internationale** allant au-delà du seul cadre hospitalier.

- Nécessité d'une démarche de data mining pour analyser les données de soin et de recherche et d'une intégration des technologies **Machine To Machine (M2M)** afin d'assurer une interaction continue.

RaDiCo et e-santé : une approche innovante

Schéma du système d'information RaDiCo
Données de santé et cloud sécurisé



Quelques exemples

- **Lunettes connectées**

  Aide à la décision : lors des consultations médicales, le médecin reçoit, en temps réel, des informations sur le patient et sa pathologie.

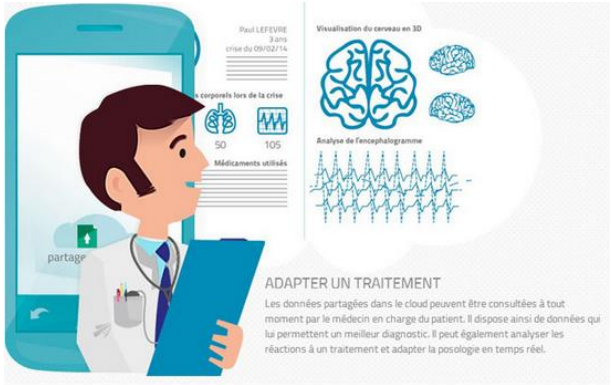
- **Bracelets connectés**
  - Accéléromètre : mesure de l'activité du patient
  - Capteur optique et acoustique : mesure des pulsations cardiaques
  - Oxymètre : Saturation
  - Thermomètre

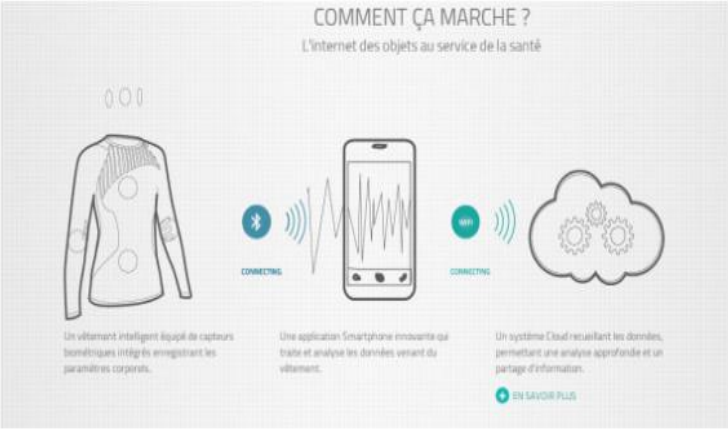
Exemples d'applications pour la recherche sur les maladies rares

✓ Neurologie : t-shirt connecté

- **Un T-shirt connecté pour diagnostiquer l'épilepsie**

Les fibres mise-au-point par OMSignal intègrent de nombreux capteurs permettant de **mesurer plusieurs paramètres: pouls, respiration, humidité et température de la peau, humidité et température extérieures**, nombre de pas effectués et activité physique





Exemples d'applications pour la recherche sur les maladies rares

✓ Ophtalmologie : diagnostic de la cataracte

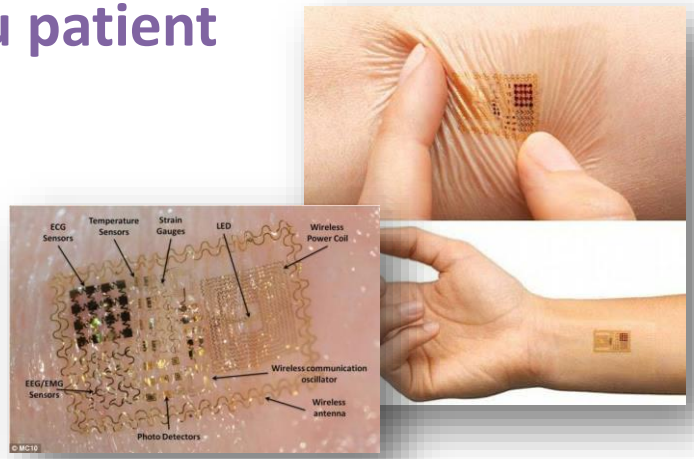
- **NETRA** (du *MIT*) est un système qui permet un diagnostic rapide pour dépister la cataracte dans les yeux des patients en projetant sur un écran externe une carte de l'oeil.

✓ Génétique : analyseur des séquences ADN

- **DNAApp** - *BioInformatics Institute of Singapore*. Le séquençage d'ADN est une technique désormais largement utilisée pour la recherche biologique, en particulier pour utiliser les informations génétiques dans le traitement des maladies.

Exemples d'applications pour la recherche sur les maladies rares

✓ Néphrologie : suivi de l'hydratation du patient



- **Capteur d'hydratation MC10 -** *Biostamp*
  - Mesure de l'hydratation dermique
  - Applicable sur la peau

- **Balance connectée**
  Smart Body Analyzer - *Withings*
  - masse corporelle,
  - masse grasse,
  - fréquence cardiaque,
  - Température,
  - taux de CO2 dans la pièce.

Données de vie quotidienne et objets connectés

- **e-Diaries**
  - permet au médecin de communiquer avec leurs patients.
  - Et d'envoyer/recevoir des documents.

- **Ecological Momentary Intervention**
  - Un système de recueil de données smartphone permet aux médecins d'interagir en temps réel avec les patients.

- **e-cohortes**
  - Ce système permet d'explorer de manière fine les fluctuations environnementales et symptomatiques des patients à chaque moment.
  - l'application permet la connectivité de capteurs pour la mesure des constantes cliniques dans l'environnement du patient.

Exemples d'applications pour la recherche sur les maladies rares

✓ Cardiologie

➢ ECG : iPhone ECG - *AliveCor*

Grâce à une coque rigide menue de deux électrodes il permet de transformer un iphone en **électrocardiographe** et mesurer donc l'activité électrique du cœur.

➢ Echographie : Mobisante

Mobisante est une application qui permet de transformer un smartphone en un dispositif capable de réaliser **des écographies**.

Exemples d'applications pour la recherche sur les maladies rares

✓ Pneumologie

➢ **Asthmapolis** – *Propeller Health*

Observance des traitements sous forme galénique inhalateur doseur

PROPELLER HEALTH

✓ Dermatologie

➢ **Health Patch** - *Vital connect*

- **monitoring** clinique à distance:

fréquence respiratoire, rythme cardiaque, température du corps, nombre de pas effectués, pression sanguine, niveau de stress,…

- **Prévention** des utilisateurs via SMS ou e-mail.

- **Connecté** à un PC, smartphone ou tablette, via la technologie Bluetooth ou par wifi, permet **la visualisation des données enregistrées.**

Des réseaux sociaux pour la recherche clinique MR…

- **Electronic health records** (Science Po)

Des recherches en cours pour intégrer des informations médicales dans le réseau social Facebook qui va communiquer à travers une API avec tous les hôpitaux dans le monde.

Questions soulevées par la mobilité en recherche

- Ethique, sécurité, confidentialité, et réglementaire
- Technologie
- Bénéfice / coût
- Formation
- Accès
- Adaptation des outils / maladie / âge

Conclusion

- Devant l'évolution de la masse d'information dans le domaine de la santé et de la recherche médicale, devant la diversité et la sensibilité des données concernant les maladies rares, une démarche innovante basée sur les nouvelles technologies (BigData, Cloud, M2M,application mobiles, objets connectés..) doit être mise en place afin de satisfaire les besoins de nos cohortes. Ces technologies **donneront au patient toute sa place dans la collecte active et le contrôle de données qui le concernent, et dans l'accès aux résultats de leur interprétation.**

RaDiCo

Rare Disease Cohorts

Merci pour votre attention.

www.radico.fr

contact@radico.fr

Direction: **06 76 63 05 50**