

11^{EME} JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO

MERCREDI 4 DÉCEMBRE 2024
PARIS 14^e

 **FIRENDO**
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

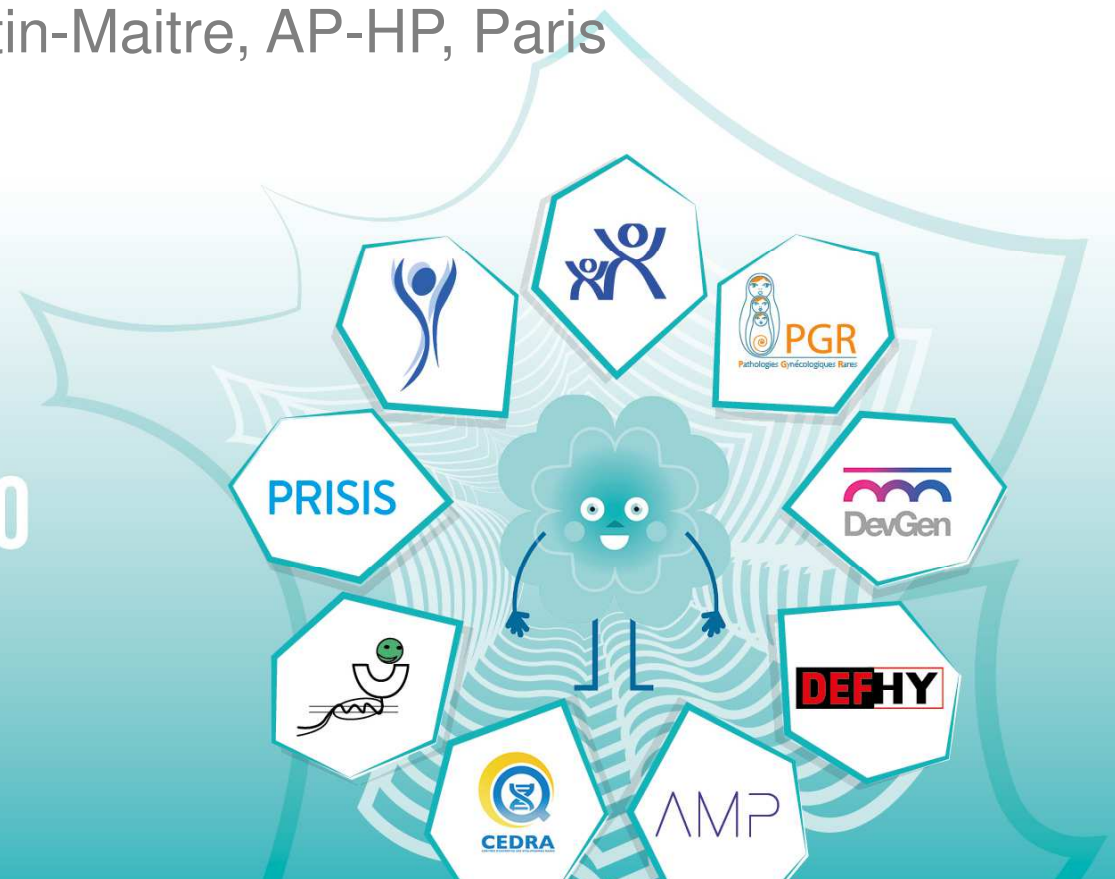


Présentation des outils d'aide au diagnostic : *AccelRare* + *RDK*

Dr Bruno Donadille, Hôpital St Antoine,
Service du Pr Christin-Maitre, AP-HP, Paris

11^{EME} JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO
MERCREDI 4 DÉCEMBRE 2024 PARIS 14^e


FIRENDO
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



Lien d'intérêt:

2.2. Activité(s) de consultant, de conseil ou d'expertise exercée(s) auprès d'un organisme public ou privé entrant dans le champ de compétence, en matière de santé publique et de sécurité sanitaire, de l'organisme/des organismes ou de l'instance/des instances collégiale(s), objet(s) de la déclaration

SANOFI-WINTHROP

Fonction occupée : Test de fiabilité de l'application HPO/AccelRare

Sujet : Analyse de littérature scientifique et tests d'algorithme pour identifier les combinaisons de signes évoquant les maladies rares de la filière FIRENDO

Période : 01/07/2023 - 02/10/2023



PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2018-2022



AXE 1: REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES





Maladie de Crohn (CD)
Mucoviscidose
Myopathie de Duchenne
Ehlers Danlos (EDS)
X fragile (FRX)
Syndrome de Marfan (MFS)
Syndrome de Prader-Willi (PWS)
Sclérose tubéreuse
Aniridie
Ataxies
Anomalies chr 11q
Epidermolyse bulleuse
Chorée de Huntington
Alternating hemiplegia
Myasthénie
Ostéogénèse imparfaite
Hypertension pulmonaire
Syndrome de Williams

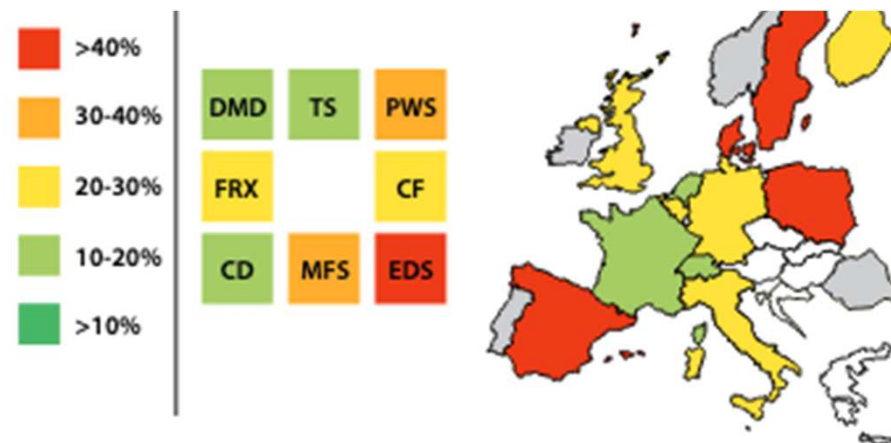


Figure 2 Percentage of respondents who reported consulting more than five physicians during their quest for diagnosis

Source of information	Delay in diagnosis for 50% of patients	Delay in diagnosis for 75% of patients
CF	1.5 months	15 months
TS	4 months	3 years
DMD	12 months	3 years
CD	12 months	5.8 years
PWS	18 months	6.1 years
MFS	18 months	11.1 years
FRX	2.8 years	5.3 years
EDS	14 years	28 years

Table 1 Median time elapsed between the first symptoms and a correct diagnosis.

Outils numériques de pré-diagnostic:

« Et si c'était une maladie rare ? »

EurordisCare3, 2009



AccelRare

Une solution digitale proposée par 37 acteurs de l'écosystème de santé en France



Alliance MR
BNDMR
Filières

Les cahiers
du 939BIS



* Livre blanc UNIR, décembre 2018

sanofi



1 personne sur 20*
souffre d'une maladie rare



4 ans en moyenne*
pour qu'un diagnostic soit posé
5 à 20 ans pour 25% des malades*



~7 000 maladies rares*
identifiées à ce jour

80% de l'odyssée du patient dans le réseau primaire de soin*

Une solution **digitale** au service des médecins de ville
pour **envisager une possible maladie rare**
face à des situations cliniques atypiques.

* Plans Nationaux Maladies Rares 3.

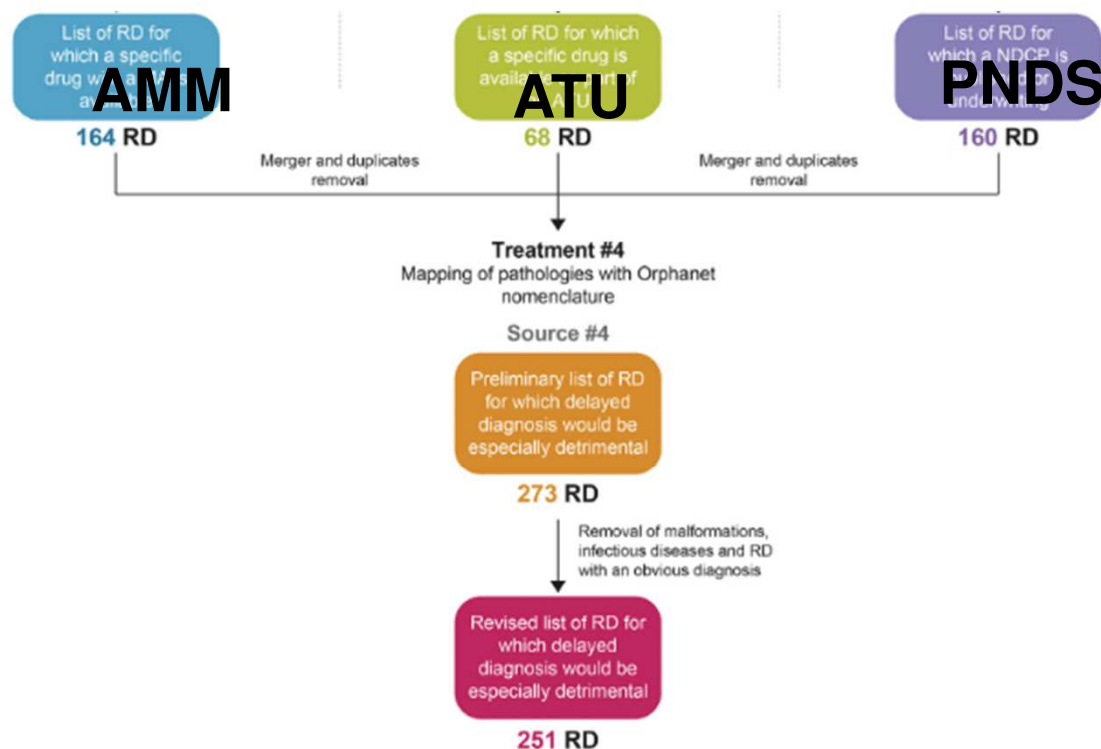
Priorité aux maladies « perte de chance si retard »

An Objective Approach to Identify Priority Rare Diseases for the Development of Solutions Reducing the Diagnostic Delay Based on French Data

Pierre Etienne Chazal ¹, Ségolène Aymé ²

PMID: 34744718

~7 000 maladies rares*
identifiées à ce jour



11^{EME} JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO
MERCREDI 4 DÉCEMBRE 2024 PARIS 14^e



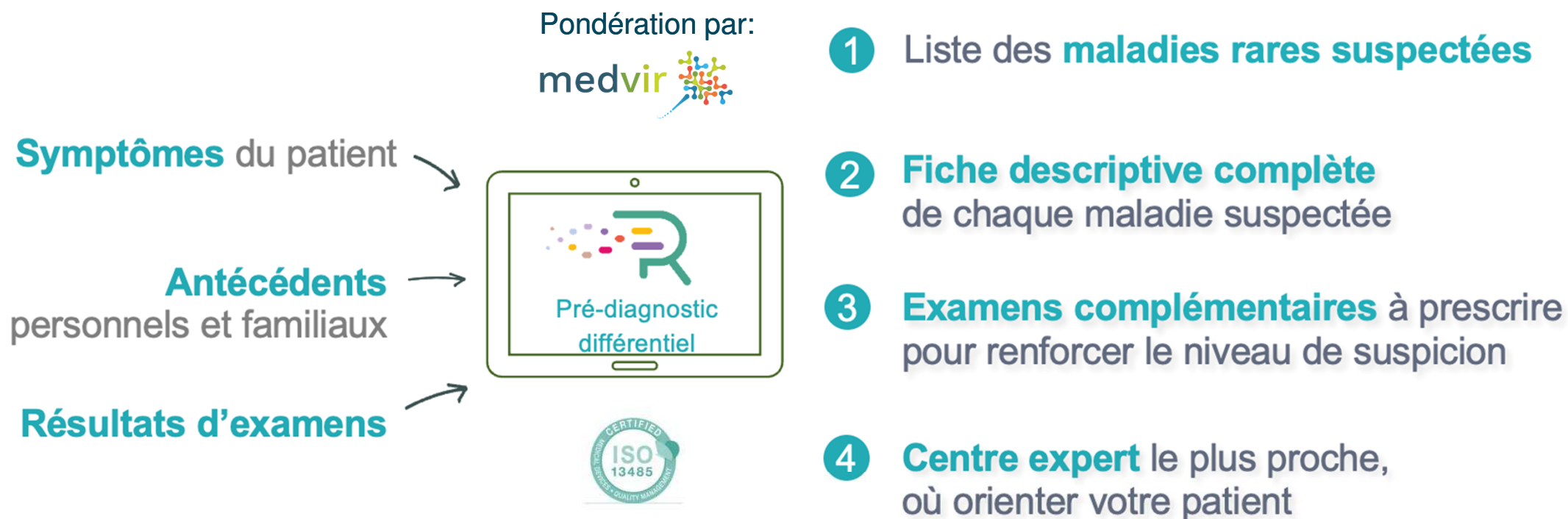
TABLE 1 | (Continued) List of rare diseases for which a delayed diagnosis would be especially detrimental, in the context of the study.

ENDOCRINE DISORDERS

- Acquired premature ovarian failure
- Acromegaly
- Androgen insensitivity syndrome
- Congenital adrenal hyperplasia
- Congenital hypogonadotropic hypogonadism
- Cushing disease
- Cushing syndrome
- Familial hyperthyroidism due to mutations in TSH receptor
- Generalized resistance to thyroid hormone
- Growth delay due to insulin-like growth factor type 1 deficiency
- Klinefelter syndrome (Non rare in Europe)
- Neonatal diabetes mellitus
- Non-acquired isolated growth hormone deficiency
- Non-acquired premature ovarian failure
- Peripheral resistance to thyroid hormones
- Pituitary resistance to thyroid hormone
- Primary adrenal insufficiency
- Rare hypoparathyroidism
- Turner syndrome

FIGURE 1 | Decision-tree to identify rare diseases for which a delayed diagnosis would be especially detrimental, using existing open access sources on information in France, on drugs intended for rare diseases and on clinical management guidelines.

En moins de 10 min, accelRare accompagne le médecin dans sa démarche diagnostique



270 maladies rares*
pour lesquelles
un parcours de soin adapté existe



Réduire l'errance diagnostique dans les maladies rares

-  Anonyme
-  270 maladies rares
-  5 à 10 minutes
-  Mis à disposition gratuitement



Maladies rares disponibles

A propos ▾

🌐 Français ▾

accelRare s'adresse à vous, professionnels de santé, pour vous aider à **suspecter au plus tôt un patient** susceptible d'être atteint d'une maladie rare.

accelRare est une solution de **pré-diagnostic différentiel dédiée aux maladies rares**, qui utilise l'outil **medvir**, **certifié dispositif médical de classe I**, pour lequel Medical Intelligence Service est le fabricant et Sanofi le distributeur.

Le pré-diagnostic est déterminé en **4 étapes** :

- 1 Profil du patient,
- 2 Ses symptômes, antécédents et résultats d'exams,
- 3 Autres signes,
- 4 Maladies rares suspectées.



* Mon pays d'exercice :

Sélectionner ▾

- ☐ *Je certifie être **un professionnel de santé**. Toute fausse déclaration sera de nature à engager ma responsabilité.
- ☐ *J'accepte les **conditions générales d'utilisation**.

Démarrer le pré-diagnostic

Si vous êtes un patient, nous vous invitons à vous rapprocher de votre médecin et à lui partager tous les symptômes et signes dont vous souffrez.

www.accelrare.fr/

Etape 1: Renseigner l'âge et le sexe du patient

 accelRare

Maladies rares disponibles

A propos

Français

1

2

3

4

Patient

Symptômes et examens

Autres signes

Maladies rares suspectées

Qui est votre patient ?

① L'âge et le sexe permettent d'affiner les symptômes et les hypothèses liés à cette population.

Age

-

+

15 (En années)

Sexe

Masculin

Féminin

☐ Actuellement enceinte

☐ Post partum

☒ Ni enceinte, ni post partum

① Vous êtes dans le dispositif médical medvir

Continuer

Etape 2: Décrire le tableau du patient (Symptômes, examens & antécédents)

Saisir les éléments
du dossier patient

Epingler un signe
cardinal

accelRare

Maladies rares disponibles

A propos

Français

1 Patient

2 Symptômes et examens

3 Autres signes

4 Maladies rares suspectées

Quels sont les symptômes, les antécédents et les résultats d'examens du patient ?

Rechercher un symptôme, antécédent ou résultat

Q

Tous les symptômes

Symptômes sélectionnés

⚓ Merci d'indiquer le symptôme "principal" qui impacte le plus le quotidien de votre patient en cliquant sur celui-ci.

⚓ Douleurs osseuses

Troubles de la croissance

Problèmes de taille

Teint pâle

Antécédents et résultats d'examens sélectionnés

anémie

petite taille

Vous êtes dans le dispositif médical medvir

Continuer

Etape 3: Répondre aux questions de medvir pour affiner les hypothèses



3.2 Votre patient présente t'il également l'un ou les signes suivants ?

 Cette étape est essentielle pour suspecter les maladies rares potentielles
Merci de ne cocher que les signes applicables à votre patient, sinon continuez.

Douleurs

- | | | |
|--|---|---|
| ☐ Douleur abdominale | ☐ Douleur articulaire | ☐ Douleur dans la bouche |
| ☐ Douleur de l'avant-bras | ☐ Douleur de la fesse | ☐ Douleur de la main |
| ☐ Douleur des jambes | ☐ Douleur du bras | ☐ Douleur oculaire |
| ☐ Douleur thoracique | ☐ Douleurs à la tête | ☐ Douleurs de l'oreille |
| ☐ Douleurs de la cuisse | ☐ Douleurs de la gorge | ☐ Douleurs de la hanche |
| ☐ Douleurs dentaires | ☐ Douleurs des pieds | ☐ Douleurs des reins |
| ☐ Douleurs disséminées | ☐ Douleurs dorsales | ☐ Douleurs du visage |
| ☐ Douleurs en avalant | ☐ Douleurs osseuses | |

Ecoulement et saignement

- | | | |
|--|---|---|
| ☐ Anomalie de la peau | ☐ Ecoulements de l'oreille | ☐ Ecoulements par le nez |
|--|---|---|

Etape 4: Consulter la liste des suspicions

✓ Patient

✓ Tableau clinique

✓ Autres signes

4 Maladies potentielles

↓ Exporter en PDF

Maladies rares potentielles

Pour chaque maladie, consultez la fiche descriptive, les examens complémentaires à prescrire et les centres experts où orienter votre patient

1er	Maladie de Gaucher type 1 (orphacode: 77259)	  
2e	Maladie de Niemann-Pick type B (orphacode: 77293)	  
3e	Myélofibrose primitive (orphacode: 824)	  
4e	Maladie de Gaucher type 3 (orphacode: 77261)	  
5e	Ostéonécrose non traumatique (orphacode: 399180)	  

 Vous êtes dans le dispositif médical medvir

Voir les examens différentiels

Etape 5: Toutes les informations pour aider la prise de décision et orienter le patient vers le bon parcours de soin

Consulter PNDs

X

Maladie de Gaucher type 1 (orphacode: 77259)

Résumé

Examens complémentaires

Centres experts

Voici la liste des filières santé maladies rares susceptibles de diagnostiquer cette maladie. Visitez les sites internet ci-dessous pour connaître leurs centres experts labellisés associés.

G2M

Maladies héréditaires du métabolisme

[G2M - contact info](#)

OSCAR

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

[OSCAR - Contact info](#)

RESPIFIL

Maladies respiratoires rares

[RESPIFIL - Contact info](#)

Les **centres experts**
où orienter les patients

accelRare a été développé avec 50 experts de 12 filières de Santé Maladies rares

Notre engagement: 100% des maladies revues par un expert:

- Garantir l'exhaustivité des signes avec leur juste fréquence,
- Préciser les signes d'appel de la maladie,
- Enrichir la liste des examens cliniques, biologiques, imageries et antécédents médicaux,
- Spécifier les combinaisons de signes devant évoquer la maladie.

# de maladies revues	270
# de maladies testées	223
# de tests réalisés	488
% de fiabilité	87,7%

11^{EME} JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO MERCREDI 4 DÉCEMBRE 2024 PARIS 14^e



+ 300 heures



+ 800 heures
d'intégration

- Garantir l'exhaustivité des signes avec leur juste fréquence,
- Préciser les signes d'appel de la maladie,
- Enrichir avec des examens biologiques et des antécédents,
- Spécifier les combinaisons de signes qui doivent évoquer la maladie.



- **Tests avec médecins généralistes**
- 317 pré-diagnosics
- 53% recommandent
- Fiches récapitulatives utiles à 96%
- Examens complémentaires utiles à 90%
- Filières prenant en charge le diagnostic utiles à 87%

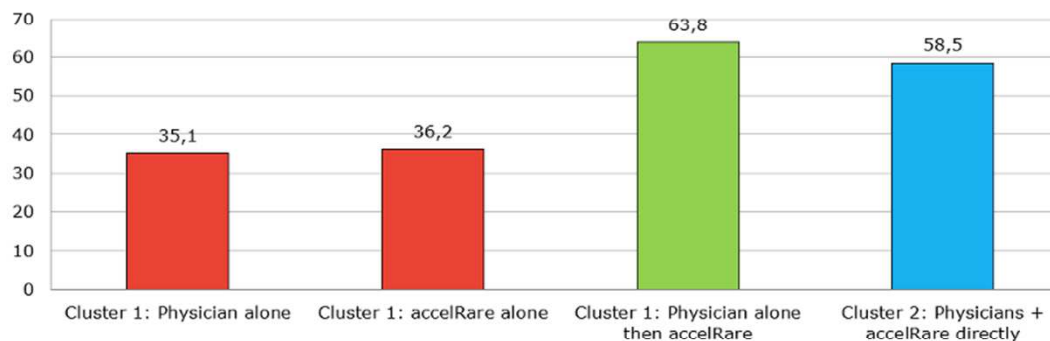


- **Etude de performance**
- Développement clinique et validation clinique
- Randomisation des médecins en cluster
- Performances et concordance du diagnostic / orientation

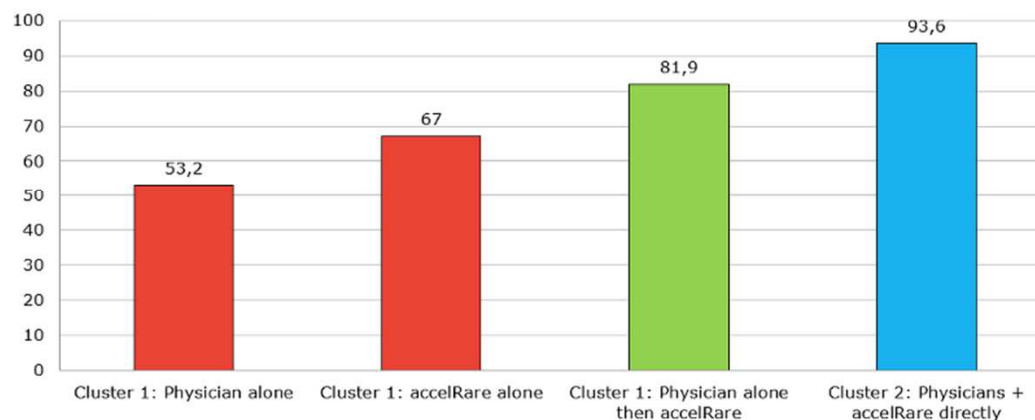


Performance diagnostique de maladies rares du médecin seul à 53% améliorée à 93% avec accelRare

Performance du diagnostic :
concordance avec le TOP 1



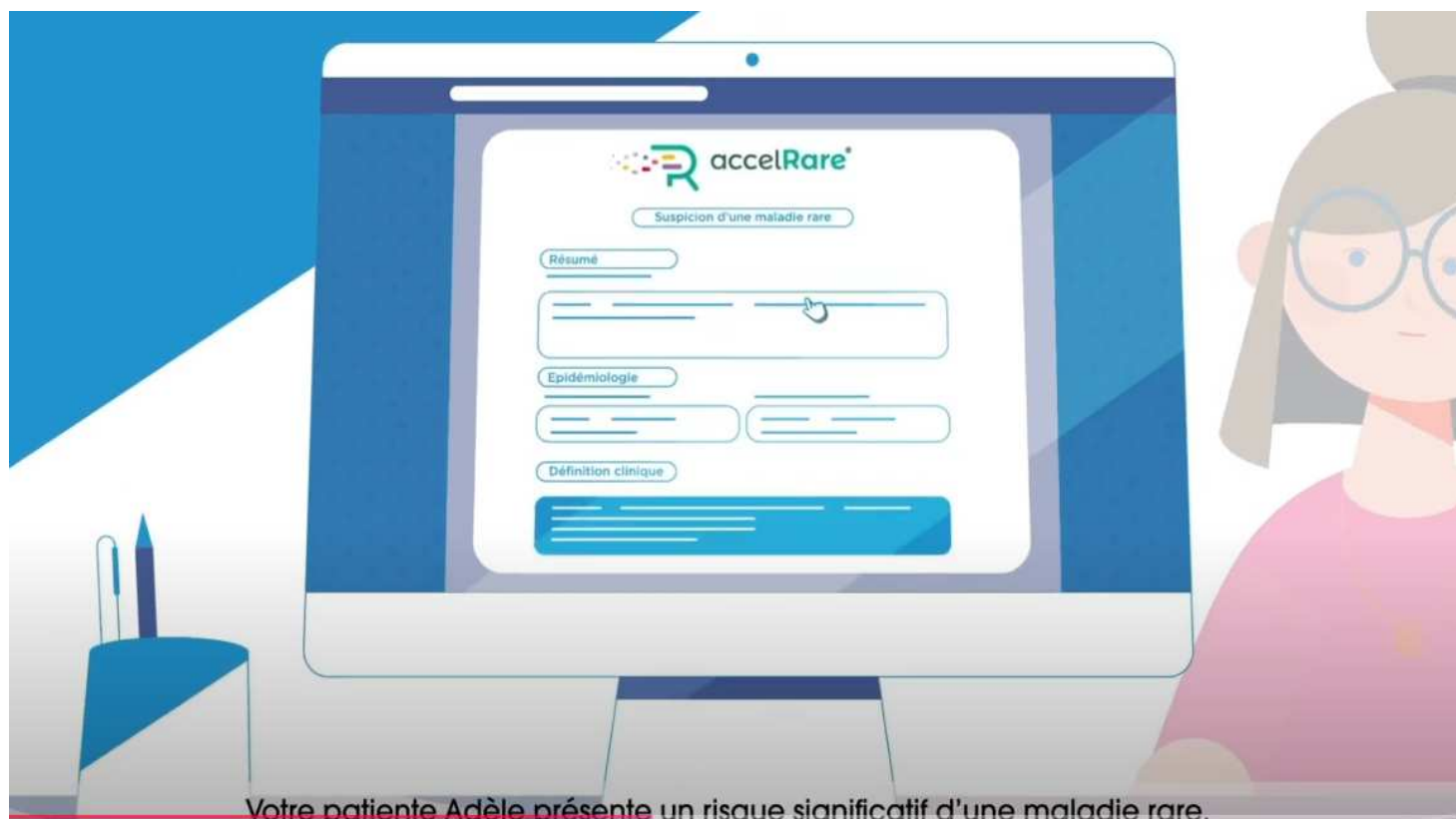
Performance du diagnostic :
concordance avec le TOP 3



270 maladies rares
pour lesquelles
un parcours de soin adapté
existe



Objectif futur: intégration en pop-up dans des logiciels médicaux ?





RDk



RDK : Rare Disease knowledge[®]



Qu'est-ce que RDK

A propos de As we know[®] & Tekkare[®]

Démo

RDK accompagne les professionnels de santé

Statistiques





As we know[®]: une entreprise à mission

(loi pacte du 22 mai 2019)

Engagement à développer des **innovations en e-santé** pour un **impact sociétal** aux services des professionnels de santé et des patients :

- Un auditeur indépendant a été nommé : Professeur Pascal Eschwege , Chef de service Uro-nephro du CHRU de Nancy
- 1% du chiffre d'affaires est reversé à des **associations dans la santé**

(2023)



(2024)



RDK a été le premier projet développé par As We Know[®].
Une deuxième initiative a été lancée: **Thyroïde.fr**, un site de connaissance à destination des soignants et des patients.



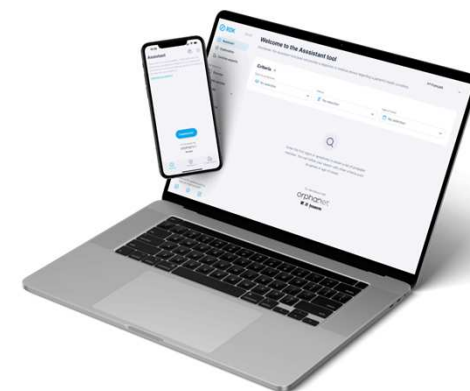
Qu'est-ce qu'RDK ?

RDK Rare disease Knowledge® est un dispositif médical classe I connecté (ANSM 19/01/2023) et marquage CE (12/07/2022) à destination **des professionnels de santé**, disponible en version mobile et web.

RDK a pour mission principale de réduire l'errance diagnostique des patients atteints de maladie rare

Les principes de RDK :

- Application gratuite
- Aucune donnée personnelle patient ou médecin collectée
- Aucune création de compte requise
- Aucun diagnostic définitif posé





Qu'est-ce qu'RDK ?

L'application est issue d'un partenariat public-privé unique qui s'appuie sur l'expertise d'**Orphanet**, la technologie **Tekkare** et l'engagement sociétal de **As We Know**® et le soutien de sponsors.

Distribué par

Co-développé par



As We Know

Société à mission dédiée au développement d'innovations numériques à impact dans la santé. As We know® a pour vocation de créer des applications gratuites pour les professionnels de santé au service des patients. Ex: Thyroide.fr



Tekkare™

Partenaire technique. Entreprise française dont l'objet est de partager les connaissances médicales et scientifiques en développant des écosystèmes numériques pour valoriser les données de santé.



Orphanet™

Partenaire scientifique. Créé par l'**Inserm**, afin de rassembler les connaissances disponibles sur les maladies rares pour améliorer le diagnostic, le soin et le traitement des patients.



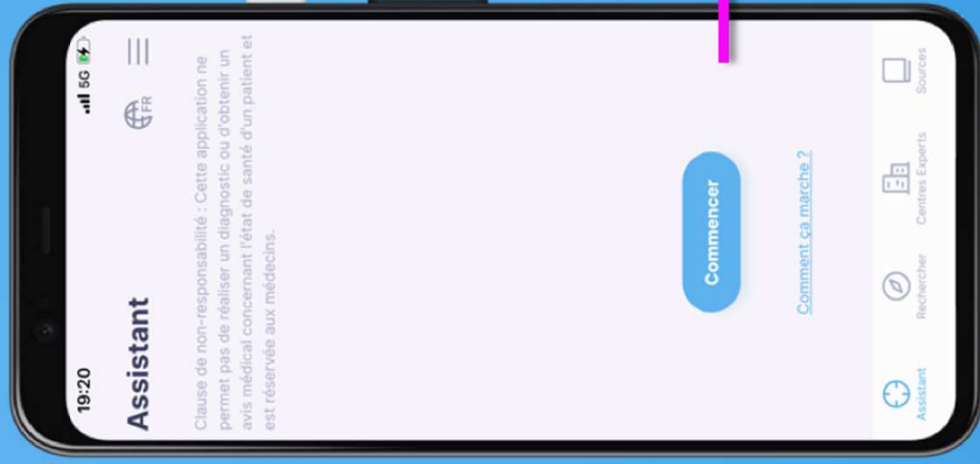
Votre assistant RDK

1

Commencer votre recherche

Des signes ou symptômes vous interpellent chez un patient ? Et si c'était une maladie rare ?

Votre assistant RDK va vous aider



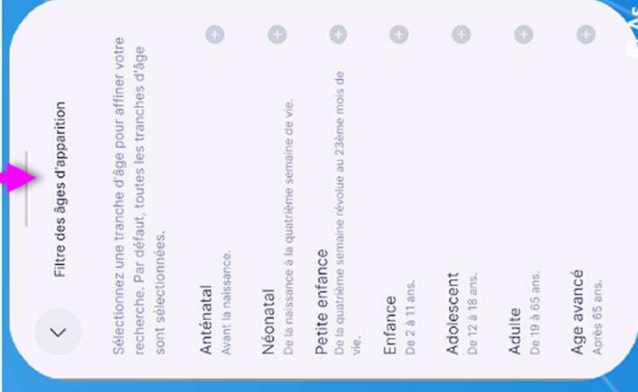
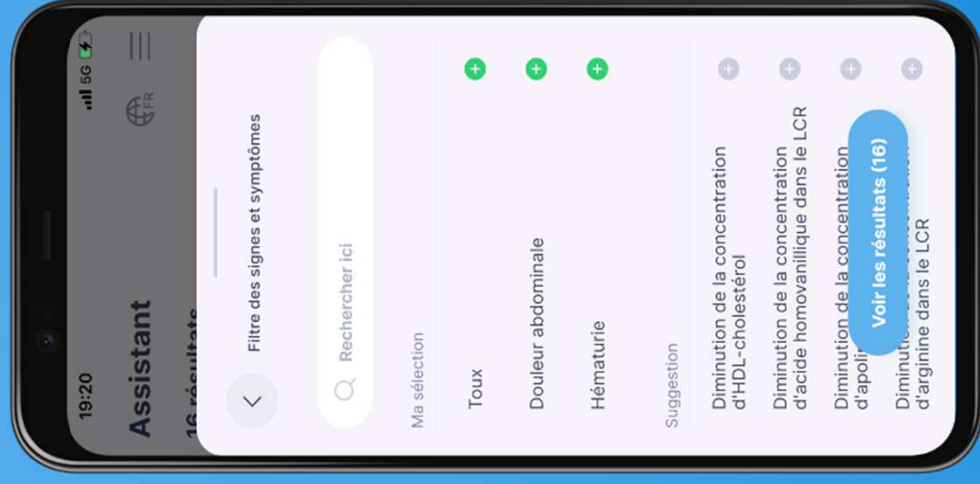
Que voulez-vous ajouter ?

- Signes & Symptômes
- Gènes
- Âge d'apparition

2

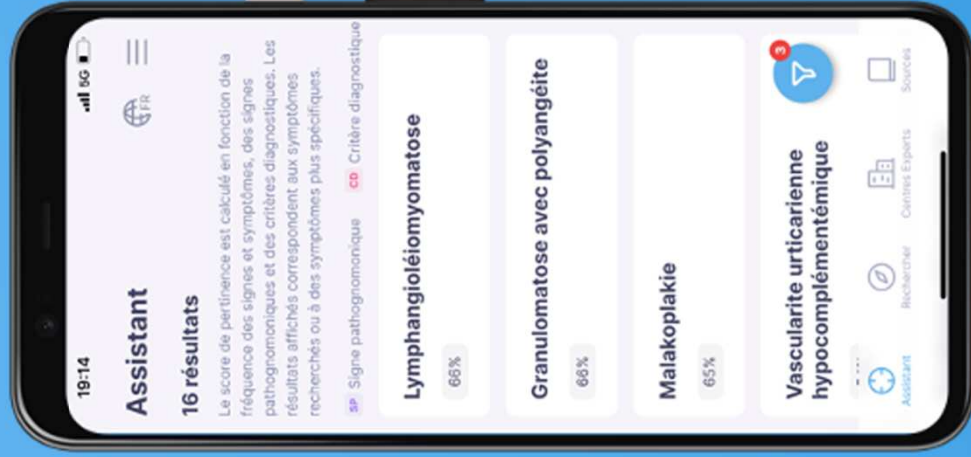
Entrer des symptômes

Vous pouvez ajouter plusieurs signes et voir quelles maladies correspondent
Vous pouvez ajouter l'âge d'apparition





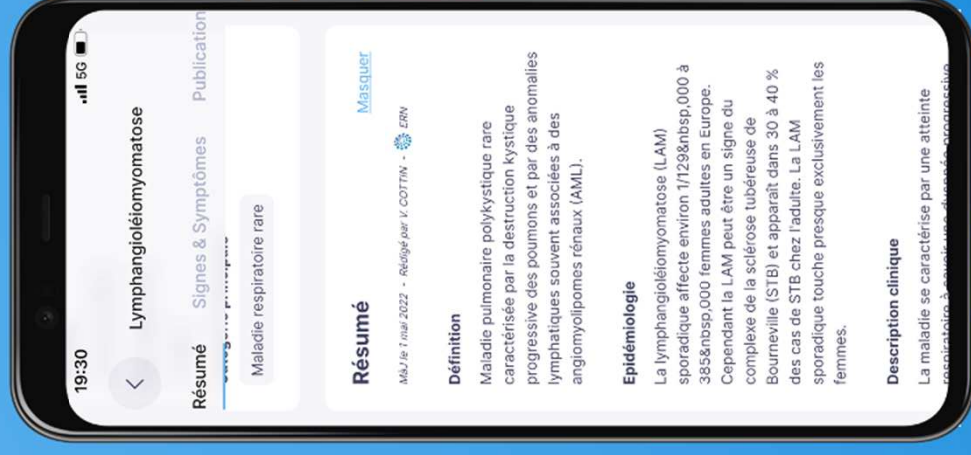
Votre assistant RDK



3

Consulter les maladies potentielles d'après les symptômes

Les maladies sont classées par un score de pertinence établi selon la fréquence des symptômes, les signes pathogénomiques et les critères diagnostiques



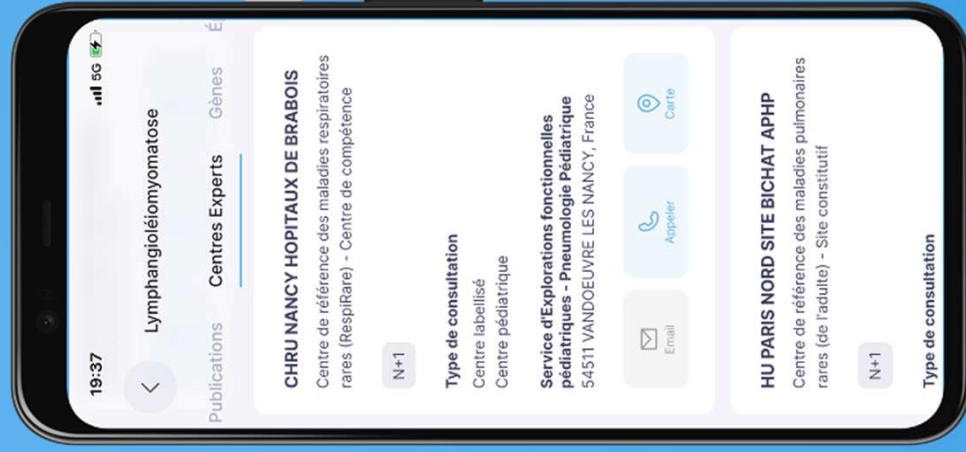
4

Accéder aux connaissances et recommandations actualisées tous les mois

Définitions et description clinique, diagnostic différentiel, symptômes, hérédité, âge d'apparition, gènes, PNDS, fiche urgence, publication, essais cliniques....



Votre assistant RDK

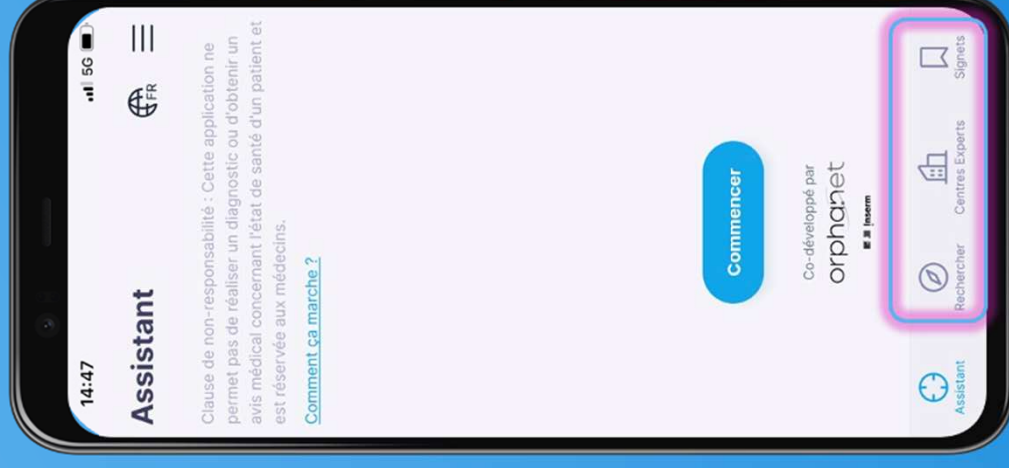


5

Trouver et contacter le bon centre expert

La liste des centres experts pour cette maladie

Envoyer un email ou appeler le centre directement à partir de l'appli



6

Le menu général

Vous permet de chercher directement une maladie ou un centre expert pour avoir les dernières informations de la base Orphanet.

Le signet vous permet de garder une maladie en mémoire pour la consulter à tout moment



Statistiques

178 300 visites depuis le lancement

1600 visites en moyenne par semaine

4975 téléchargements

Plus d'une **trentaine** de mises à jour :

De nouveaux contenus

De nouvelles fonctionnalités

Des retours terrain

FRANCE



Alliance maladies rares
Alliance maladies rares représente
240 associations de patients en France.

USA



National Organization for Rare Disorders
NORD est une regroupement de plus de 330
association de patients aux États-Unis

SPAIN



Federación Española de Enfermedades Raras
Actuallement en discussion



Nominé au prix Galien USA
Catégorie Best Start-Up



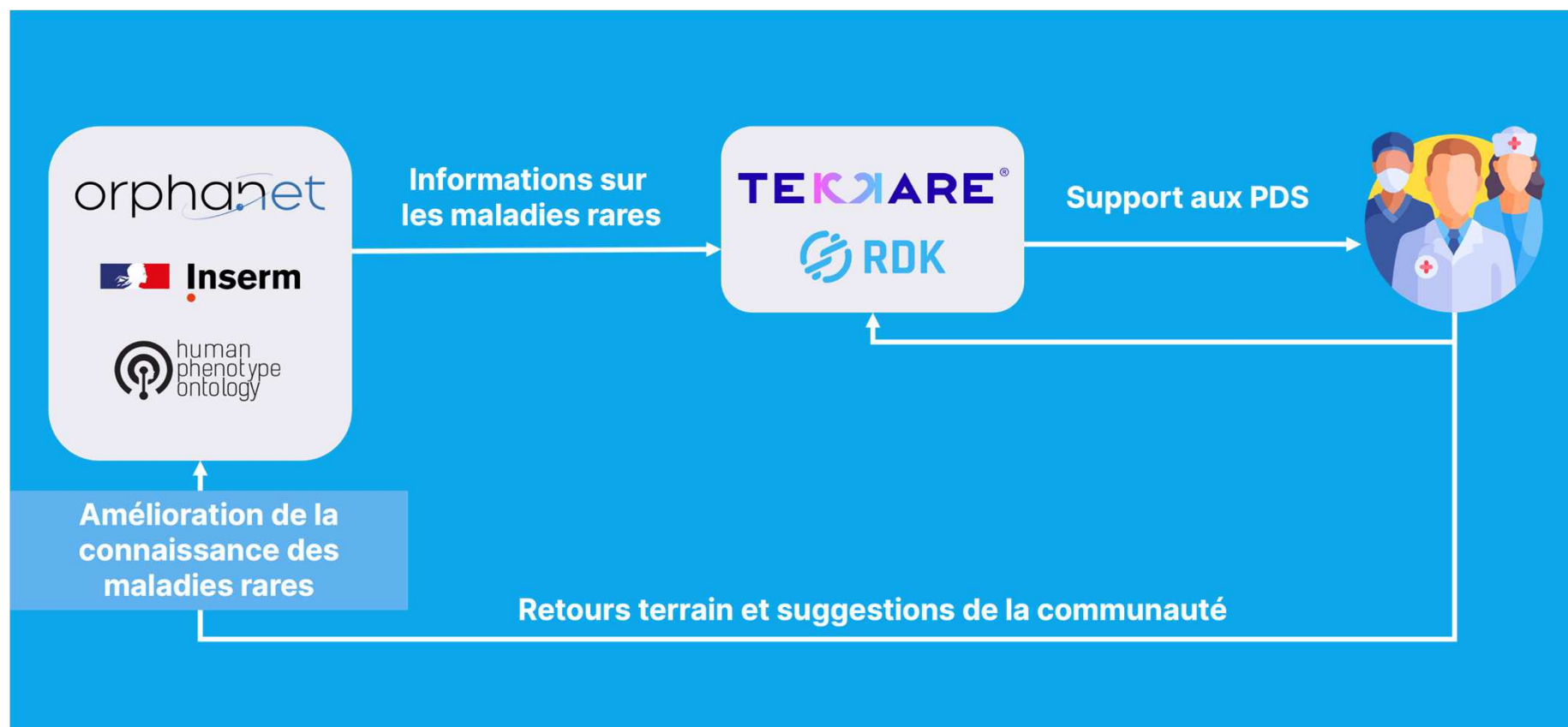
Gagnant du concours Talent E-santé
2023 de l'agence nationale du
numérique – Ministère de la Santé



Nominé au prix Galien France
Catégorie E-santé



RDK contribue à l'amélioration des connaissances sur les maladies rares





DEMO



11^{EME} JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO
MERCREDI 4 DÉCEMBRE 2024 PARIS 14^e

