

Compte rendu de la 6^{ème} réunion du GRAM

9 janvier 2006

Ont participé à cette réunion : Ketty Schwartz, Dominique Donnet-Kamel, François Faurisson, Michel Delcey, Christophe Duguet, Catherine Vergely, Françoise Antonini, Bertrand Escaig, Janine Barbot, Jacqueline Delbecq, Françoise Reboul-Salze, Eric Postaire, Nicolas Regnault.

Se sont excusés : Antoine Depaulis, Marie-Catherine Postel-Vinay, Jeanne Etiemble, Patrick Chanson et Jean-Marie Besson.

Ordre du jour

- 1./ Informations générales
- 2./ Interface recherche clinique
- 3./ Modes de représentation des Associations à l'Inserm
- 4./ Déclinaison régionale de la politique Inserm-Associations
- 5./ Dossiers suivis par la Mission
- 6./ Questions diverses

Ketty Schwartz présente ses meilleurs vœux aux membres du Gram et souhaite que l'action du Gram continue de se développer sur une pente aussi positive que celle parcourue l'an passé.

Elle félicite Catherine Vergely pour sa nomination au Conseil d'administration de l'Inserm qui pourra ainsi faire entendre la voix des Associations.

Elle indique que l'association France Alzheimer sera contactée pour le remplacement de Monsieur Jean Doudrich. Par ailleurs, elle souhaite recevoir des propositions de noms de chercheurs, pour remplacer Gérard Torpier.

1./ Informations générales

La rencontre annuelle

Bilan : 161 personnes de 79 Associations ont participé à la rencontre. Ce chiffre doit être comparé avec 168 personnes présentes en 2004 (88 Associations)

Une plaquette de 8 pages est en cours de rédaction.

Proposition est faite d'un partenariat avec le Ministère de la Santé et des Solidarités sur la formation « lecture du protocole de recherche clinique » destinée aux Associations membres des futurs Comités de protection des personnes (CPP).

Europe

Présentation du nouvel appel d'offres « Science & Société » dans le cadre du 6^{ème} PCRDT (cf. encadré ci-après, annexe 3)).

Ketty Schwartz encourage vivement les Associations membres du Gram et la Mission de s'inscrire dans cette perspective.

Trois idées de projets sont évoquées :

- **Catherine Vergely** : Harmonisation de l'information et réflexions sur les approches éthiques autour de la problématique des médicaments et de la recherche pédiatrique. **Eric Postaire** mentionne l'existence des réseaux pédiatriques que l'Inserm soutient. **Catherine Vergely** indique que la configuration d'un tel projet reste à bâtir. Il serait sans doute très utile que le projet soit porté par une Association (plus grande acceptation par les Etats membres de recommandations travaillées de manière transversale par les Associations de parents d'enfants malades). Elle souhaiterait une collaboration Inserm sur les questions éthiques.
- L'adaptation et l'élargissement du programme de formation des Associations à l'échelle européenne : une réunion est programmée entre la Mission et Eurordis le 17 janvier prochain.
- Le développement à l'échelle européenne de la « base Inserm- Associations ».

Il est convenu que Catherine Vergely se charge de la construction du 1^{er} projet, la Mission et Eurordis du 2^{ème}, et éventuellement la Mission et l'Ecole des Mines, le 3^{ème}.

2./ Interface recherche clinique

Le GRAM poursuit ses réflexions sur les interfaces Associations/essais cliniques. Clarifier les procédures et les circuits de circulation de l'information lui semble indispensable.

Les recommandations sont les suivantes :

- L'information doit être faite le plus en amont possible pour permettre aux interfaces de se créer entre cliniciens/chercheurs et Associations de malades.

Ketty Schwartz préconise l'édition d'une lettre d'information, trait d'union entre le GRAM et les Associations. Celle-ci pourrait comporter des informations générales ainsi que des informations sur les essais cliniques en cours de préparation. **Christophe Duguet** est invité à réfléchir sur les rubriques et le contenu de cette lettre.

- Un registre des essais, conçus pour une lecture « profane » doit être mis en œuvre et être accessible aux Associations de malades. Actuellement l'Inserm suit une file active de 120 essais, 30 à 40 nouveaux essais par an. Un petit groupe de travail composé de **Eric Postaire** et **Françoise Reboul-Salze** fera une proposition pour la prochaine réunion du GRAM.
- L'appel à des «lecteurs profanes » via les Associations est l'une des possibilités pour la relecture des protocoles et des fiches d'information et de consentement. Cette

démarche requiert un dispositif de diffusion, d'accès réservé et de recueil qui est entièrement à concevoir et à créer.

➤ **Catherine Vergely** indique que tous les protocoles d'essais oncopédiatriques sont aujourd'hui relus par plusieurs lecteurs de son association. **Janine Barbot** souligne que parallèlement à la démarche de type « lecteurs profanes » il est nécessaire de développer des expérimentations de terrain pour créer de vraies interfaces entre les Associations et le monde de la recherche.

3./ Modes de représentation des Associations à l'Inserm

Le GRAM travaille sur une proposition préparée par le groupe de travail, mise en place lors de la dernière réunion du GRAM (14/09/05), et, composé de Françoise Antonini, Michel Delcey, Christophe Duguet et Dominique Donnet-Kamel.

Le texte est discuté, amendé et accepté par l'ensemble du GRAM. Ce texte acquiert le statut d'une recommandation du GRAM, mise en annexe 2 de ce compte-rendu. Il sera transmis pour accord au Directeur général puis diffusé sur le site web de l'Inserm.

La composition du comité qui établira la liste des candidats retenus après lancement des appels à candidatures reste encore à fixer.

La Mission est chargée de mettre en œuvre la première étape le plus rapidement possible.

4./ Déclinaison régionale de la politique Inserm-Associations

Lors de sa dernière réunion le Gram avait demandé à la Mission de faire une enquête sur la déclinaison régionale des relations Inserm Associations et de lui faire des propositions d'organisation. Le GRAM demande que les termes Associations régionales, soient remplacés par les représentants régionaux d'Associations. Il recommande de tenir les bases régionales identifiant et répertorient ces représentants de manière séparée de la base nationale.

Un texte général est proposé à la discussion et accepté. Ce texte est mis en annexe 2 du compte rendu.

5./ Dossiers suivis par la Mission

Test génétique de l'autisme

La Direction de la Recherche clinique de l'Inserm, alertée par l'Association ARAPI, et par plusieurs scientifiques, sur l'annonce d'un test génétique dans l'autisme a saisi le Comité d'éthique Ermes de l'Inserm. Avec l'aide de la Mission Inserm-Associations, une rencontre permettant le dialogue et l'échange d'informations a été organisée avec les principaux acteurs concernés : la Fondation autisme agir et vaincre, des chercheurs de l'Inserm, ainsi que la société Integragen. Le Comité Ermes prépare un avis.

Formation des Associations :

Le Leem a donné son accord de principe pour être de nouveau partenaire avec Eurordis sur les deux nouveaux cycles de formation (cf. cr de la 5^{ème} réunion du GRAM). La Mission participera à la réunion d'information que le Leem organise avec les Associations de malades.

Les programmes nationaux de recherche (PNR)

La dynamique des PNR est relancée. A coté des PNR Cardio-vasculaire, et Os & Articulations déjà mis en place en 2004, 4 nouveaux PNR sont en préparation : Dermatologie, maladies endocriniennes et reproduction, organes des sens, hépatologie-gastro-entérologie.

6. / Questions diverses

Bertrand Escaig souligne le manque important d'outils et d'espaces permettant aux Associations d'agir et d'influer sur l'émergence de thèmes ou de champs de recherche importants pour les malades qu'elles représentent. Comment l'Inserm, le GRAM, pourraient ils porter cette revendication, et par leur influence, conduire l'Agence nationale de recherche (ANR) à s'ouvrir à une politique de dialogue et de consultation des Associations.

Ketty Schwartz souligne que la démarche des PNR soutenue par l'Inserm, et dans laquelle sont inscrites les Associations, préfigurent les prochains appels d'offres de l'ANR. Il s'agit toutefois d'approfondir cette question et de réfléchir également au niveau du GRAM. Elle demande à **Bertrand Escaig** et **Dominique Donnet-Kamel** de réfléchir à cette question et de suggérer des pistes d'actions à la prochaine réunion du GRAM.

7. / Prochaines réunions

- mardi 4 avril 2006, 14h-17h, salle 133

- jeudi 15 juin 2006, 14h-17h, salle 133

La réunion du second semestre n'est pas encore programmée.

Compte rendu de la 7^{ème} réunion du GRAM

4 avril 2006

Présents : Françoise Antonini, Janine Barbot, Patrick Chanson, Jacqueline Delbecq, Christophe Duguet, Jeanne Etiemble, François Faurisson, Marie-Ange Litadier-Dossou, Eric Postaire, Marie-Catherine Postel-Vinay, Catherine Vergely, Françoise Reboul salze

Excusés : Ketty Schwartz, Jean-Louis Bresson, Antoine Depaulis,

Invités : Philippe Arhets (Cellule Europe) et Caroline Combe (Inserm Transfert)

Animation de la réunion : Dominique Donnet-Kamel

1./ Point sur les rapports d'expertise collective

« Troubles des conduites »

Jeanne Etiemble fait un état des lieux sur les expertises collectives de l'Inserm (nombre, procédure, commanditaire, experts, recommandations).

L'expertise sur les troubles des conduites s'inscrit dans une série sur la santé des enfants réalisée à la demande de la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs indépendants. Cette série a donné lieu à l'édition de rapports d'expertise collective sur « *Troubles mentaux, dépistage chez l'enfant et l'adolescent* », « déficits visuels chez l'enfant » « déficiences et handicaps d'origine prénatale » etc.

L'expertise sur « *les troubles des conduites* » a suscité une grande controverse et la circulation d'une pétition. Plusieurs associations de familles d'enfants présentant des troubles psychiques notamment l'association Hypersuper-TDAH, troubles des déficits de l'attention et de l'hyperactivité, plusieurs associations dans le domaine de l'autisme ainsi que l'Unafam, ont fait connaître leur avis sur cette expertise (cf. texte en annexe 1 de l'Unafam).

Au sein du GRAM, la discussion a fait apparaître deux types de positionnement :

Les uns, en tant que citoyens, ont regretté que le travail avec les acteurs

professionnels et sociaux de terrain n'ait pas eu lieu sur un sujet aussi

sensible et aussi stigmatisant. Les autres ont souligné combien les démarches

d'évaluation dans le champ de la santé mentale dérivent, trop souvent en

France, vers des controverses dans lesquelles la parole des familles et des

malades soit si peu entendue.

L'Inserm prévoit une rencontre dans le cadre du comité d'interface, auquel l'Unafam participe, avec les sociétés savantes de psychiatrie et pédopsychiatrie, ouverte aux signataires de la pétition, et aux Associations directement intéressées par le sujet. Un colloque sur ce thème est prévu pour l'automne.

2./ **Dossiers en cours**

Expertise collective « *Tests génétiques* »

Huit Associations ont participé aux travaux de l'expertise collective « *tests génétiques* ». Un texte de synthèse résumant leurs questions et opinions sera intégré et publié avec le rapport d'expertise. Un premier texte (ci-joint, Annexe 2) a été élaboré qui devra être finalisé lors d'une réunion de travail prévue fin juin.

Ermes (Comité d'éthique de l'Inserm)

En attente d'un avis du Comité suite à la saisine par l'ARAPI (association autisme) et la Direction de la recherche clinique de l'Inserm sur l'annonce d'un test génétique dans l'autisme.

3./ **Plate-forme d'échanges Inserm-Associations**

La plate-forme présentée par Françoise Rebol-Salze intégrera :

- une partie de la base Inserm Associations (Associations ou fédérations nationales et européennes) avec des tris par type d'engagement dans la recherche et par catégories de maladies.
- des rubriques d'informations : nouvelles actions, réunions, formations, rencontre annuelle.
- des modules d'inscription en ligne

Le Gram évoque d'autres espaces d'informations à développer : le 7^{ème} PCRDT, la recherche clinique.

Les retours de consentement des Associations (CNIL) et l'enquête sur l'implication dans la recherche sont en cours d'exploitation. La plate-forme d'échange devrait pouvoir être mise en ligne en milieu d'année 2006

4./ **Europe**

Lors de sa 6^{ème} réunion, le Gram avait souhaité que des projets issus de la collaboration entre Associations et recherche puissent être déposés pour le dernier appel d'offres Science et Société du 6^{ème} PCRDT.

Un projet a été déposé, **Capoira** : projet en collaboration entre **Eurordis et la Mission Inserm Associations** pour adapter la formation « lecture du protocole de recherche clinique » dans trois pays européens et expérimenter des projets de partage d'expériences.

Un projet a été élaboré par **Isis** sur les dimensions éthiques liées à la participation des enfants à la recherche clinique qui sollicite l'Inserm et sa filiale Inserm transfert pour l'aide à l'écriture du projet.

Le GRAM élargit la discussion car on peut s'attendre à l'émergence d'une demande d'aide à la conception et l'écriture du projet venant d'autres Associations. Philippe Arhets, responsable de la cellule Europe, et Caroline Combe d'Inserm Transfert, ont participé à la discussion du GRAM pour évaluer la manière dont l'Inserm peut répondre à ce type de demandes.

- Inserm-Transfert peut apporter son aide sur toute la chaîne d'un projet, de la conception, à l'écriture jusqu'à la coordination sur la base de prestations de service adaptées et négociées avec les Associations
- la cellule Europe peut apporter conseil en amont sur la faisabilité d'un projet
 - il faut poursuivre la réflexion l'idée d'un fonds pour l'aide à l'écriture aux Associations
- un programme de formation spécifique sur le montage des projets européens ne semble pas adéquat au GRAM, en revanche, il recommande que cette question puisse être intégrée à la prochaine rencontre annuelle.

Prochaine réunion du GRAM : jeudi 15 juin 2006



ANNEXE 1

Un autre regard

SIEGE NATIONAL

COMMUNIQUÉ

L'Unafam s'exprime à l'occasion de la publication de l'expertise collective de l'Inserm « Troubles des conduites chez l'enfant et l'adolescent »

L'expertise collective « Troubles des conduites chez l'enfant et l'adolescent », réalisée récemment par l'Inserm, attire l'attention sur des troubles entraînant des difficultés majeures chez les enfants et les adolescents concernés : souffrance psychique, déscolarisation, marginalisation sociale.

Ces troubles graves, contrairement à ce qui a souvent été dit et écrit, peuvent dans la plupart des cas être distingués des difficultés comportementales telles que de simples colères, mensonges ou transgressions. Les familles, qui vivent au quotidien avec ces enfants et assurent l'essentiel de leur prise en charge, le savent. Faire face avec courage et détermination implique qu'elles ne se sentent pas abandonnées, parfois impuissantes, débordées et meurtries par le rejet dont leurs enfants font l'objet.

Pour l'Unafam, la priorité est de faire bénéficier au plus vite les enfants concernés et leur famille des progrès de la connaissance. Elle souhaite, en conséquence, la diffusion et la discussion la plus ouverte possible des avancées récentes de la littérature internationale. En ce sens, elle est clairement en faveur de la démarche qui promeut les expertises collectives.

Il est tout à fait normal et salubre que les résultats et les recommandations de ces expertises soient l'objet de discussions. Ce qui l'est moins, c'est qu'ils soient parfois transformés ou utilisés d'une manière inacceptable qui doit être vigoureusement dénoncée. Les divergences ou les a priori théoriques qui stérilisent le débat, comme les détournements à des fins sécuritaires d'interprétations au-delà des marges de validité scientifique, ne doivent pas freiner les améliorations que l'on est en droit d'attendre dans la prévention et la prise en charge des souffrances de ces enfants et de ces adolescents.

Contact presse : Anne Pierre-Noël

Union Nationale des Amis et Familles de Malades Mentaux – Reconnue d'utilité publique

SIEGE NATIONAL : 12, Villa Compoint • 75017 PARIS
Ecoute Famille : 01 42 63 03 03 • Service Administratif : 01 53 06 30 43 • Fax : 01 42 63 44 00
Site Internet : www.unafam.org – email : infos@unafam.org

ANNEXE 2

« Tests génétiques » : projet texte pour le rapport d'expertise collective
Point de vue des associations

Plusieurs associations **de malades ont été associées à l'expertise collective sur les tests génétiques afin d'apporter** aux experts l'éclairage et le point de vue des premiers concernés par les tests génétiques, à savoir les malades¹. Les associations sont à la fois un creuset d'expériences sur la maladie et ses modes de prise en charge, elles sont devenues des partenaires de la recherche tout autant que des avocats de la parole des malades, et enfin elles jouent un rôle de plus en plus important avec internet sur la diffusion des informations. L'Inserm développe une politique très active de dialogue et de partenariat avec elles et c'est dans ce cadre que la Mission Inserm Associations a mis en place deux réunions de discussion sur la questions des tests génétiques en collaboration avec Roger Picard de Alliance Maladies Rares (Fédération Huntington Espoir).

Le principe suivi a été de réunir des associations qui avaient des expériences différentes. Les unes connaissent les tests génétiques et peuvent ainsi faire état de l'expérience acquise dans les maladies qu'elles connaissent et des questions qui émergent. Les autres ne disposent pas, encore, de tests génétiques et se posent de nombreuses questions. Il est évident que les associations qui ont expérimenté l'usage des tests se recrutent parmi les maladies dites monogéniques (dont le gène a été identifié). Tandis que les autres concernent des maladies pluri-factorielles et/ou multigéniques (et dont les causes sont plus complexes). D'un côté, les tests génétiques sont utiles au diagnostic, de l'autre les tests génétiques ne peuvent indiquer qu'une susceptibilité, une prédisposition.

Diabète

Situation actuelle

Il existe deux types de diabète. Le plus répandu est le diabète de type II, qui représente près de 90 % des cas. À la différence du diabète de type I, il n'est pas insulino-dépendant et survient plutôt autour de 50 ans.

Nous estimons qu'environ 3 % des Français en sont atteints. La quart ne le sait pas. Le dépistage n'est pas systématique. Généralement, les personnes apprennent qu'elles sont diabétiques un peu par hasard. Aucun gène n'a été identifié comme étant déclencheur du diabète de type II. Celui-ci semble de toute façon lié à un ensemble de facteurs génétiques et environnementaux. Le mode de vie, notamment l'activité physique, paraît avoir un impact important. L'accent doit principalement être mis sur des actions comme la prévention de l'obésité. Des démarches de cet ordre permettent déjà de réduire sensiblement les risques de survenue de la maladie.

Questions sur les tests génétiques

Est-il souhaitable d'aller jusqu'à des tests génétiques ? Compte tenu du poids des facteurs environnementaux. Il ne faudrait pas affoler des personnes qui n'auraient finalement que très peu de risques de développer un diabète.

Quand des tests seront commercialisés, l'association qui soutient financièrement la recherche, mènera des études. Mais il est certain qu'il faut faire preuve de prudence. Ces précautions sont d'autant plus importantes que la population potentiellement concernée est énorme.

¹ Huit associations ont accepté le principe de participer à cette réflexion : Roger Picard, Fédération nationale des associations Huntington Espoir ; Jean Petitpré, France Alzheimer ; Françoise Antonini, Alliance Maladies Rares ; Pierre-Albert Lefebvre et Jacques Anthore, Association française des diabétiques ; Diane Julhiet et Arsène Losson, HNPCC France ; Sophie Ravilly et Franck Dufour, Vaincre la Mucoviscidose ; Anne d'Andon et Christophe Duguet, Association Française contre les Myopathies ; François Faurisson, Eurordis

Le dépistage précoce peut aussi poser des problèmes. Dans le cas du diabète par exemple, les personnes suivent leur régime ou prennent leurs médicaments et ne développent aucun symptôme. Elles ont donc l'impression de ne pas être malades. Au bout de quelque temps, un certain nombre d'entre elles vont jusqu'à abandonner leur traitement.

Maladie d'Alzheimer

Situation actuelle

Dans le grand public, la maladie d'Alzheimer est souvent perçue comme d'origine génétique. Selon les experts, les formes héréditaires représentent pourtant moins de 1 % des cas. Elles sont monogéniques, mais plusieurs gènes peuvent être concernés par une mutation, et, au niveau de chaque gène, diverses mutations sont possibles. En ce qui concerne ces dernières, environ 80 % de ces mutations ont été identifiées. Le développement de tests génétiques serait envisageable. Toutefois, compte tenu de l'étroitesse du marché, et du fait de la multiplicité des mutations observées, il est peu probable que des industriels les diffusent largement.

Pour les autres cas, qui constituent la très grande majorité, la maladie d'Alzheimer est considérée comme multifactorielle, associant des éléments de susceptibilité de terrain et des facteurs environnementaux.

La proposition de tests de susceptibilité sera en revanche tentante. Un certain nombre d'entre eux sont déjà disponibles, notamment aux États-Unis. Ces produits, en général fondés sur l'identification de l'apolipoprotéine E, d'une part ne sont pas fiables et d'autre part n'apportent aucune certitude prédictive. Ils sont cependant l'objet d'un grand intérêt du public et l'association France Alzheimer est régulièrement contactée à ce sujet.

Questions sur les tests génétiques

Les traitements actuels de la maladie d'Alzheimer sont indiqués que lorsque la maladie est devenue symptomatique. Mais nous savons que celle-ci commence à se développer une vingtaine d'années avant les premiers signes. Lorsque des thérapeutiques permettant d'intervenir à ce stade auront été mises au point, il faudra identifier de manière précoce les personnes concernées. Dans ce contexte, l'existence de tests, à condition qu'ils soient fiables, pourrait être intéressante. La perspective serait très différente.

Actuellement, il n'existe pas de tests en France. En revanche, des informations sur la mise au point de tels produits circulent régulièrement dans les médias américains. Mais pour les personnes asymptomatiques, ils n'ont aucun intérêt d'un point de vue pratique. Des familles cherchent régulièrement à s'informer. Une grande partie des familles qui se renseignent sur l'existence de tests, ne les ferait pas s'ils étaient disponibles. L'exemple de la maladie de Huntington confirme que la proportion de personnes qui s'inscrivent réellement dans cette démarche est finalement très réduite.

Les associations vont être confrontées à une demande croissante d'informations venant des familles sur les tests génétiques. Il est essentiel qu'elles acquièrent les clés de compréhension qui leur permettent de faire face à cette demande.

Maladie de Huntington

Situation du diagnostic

Le gène de la maladie de Huntington a été découvert en 1993. Un test génétique est disponible depuis cette date. Pendant les deux premières années, la situation a été un peu floue. Mais un protocole international a ensuite été défini. Le test peut être utilisé pour confirmer un diagnostic, lorsque des symptômes sont présents, ou de manière prédictive. Dans ce dernier cas, il ne peut concerner que des personnes adultes, c'est-à-dire âgées de plus de 18 ans. Les résultats sont communiqués entre six et huit mois après l'entrée dans le processus. Si le gène est présent, il est

certain que la maladie se développera. En revanche, il est impossible de savoir dans quel délai et sous quelle forme elle débutera... Le diagnostic prénatal permet aux parents qui connaissent leur statut vis-à-vis de la maladie d'avoir un enfant qui n'en sera pas atteint. En fonction des résultats, une interruption de grossesse peut en effet être pratiquée. Mais celle-ci n'est pas systématique. Il peut arriver que des couples décident tout de même de mener la grossesse à son terme. S'agissant de la maladie de Huntington, le diagnostic préimplantatoire est également autorisé. Il a été mis en place il y a environ un an. L'équipe de Strasbourg qui le pratique suit actuellement une centaine de grossesses. La moitié des couples engagés dans cette démarche souhaite avoir un enfant sain mais ne veulent pas connaître leur propre statut.

Questions qui émergent

Il est constaté que 80 % des personnes qui sont concernées familialement par la maladie ne font pas le test et que sur les 20 % restants, seulement la moitié va au bout du processus. La démarche est probablement trop difficile à accepter psychologiquement. Elle est d'ailleurs rarement menée pour soi-même. Elle s'inscrit généralement dans le cadre d'un projet parental. En tant qu'association, notre rôle est de renforcer l'information et de permettre aux personnes à risques de faire leur choix.

Le protocole international est très bien respecté en France. Malheureusement, il n'en est pas de même dans tous les pays. Les parents qui veulent connaître le statut de leurs enfants peuvent notamment faire réaliser le test en Belgique ou au Royaume-Uni. Les parents qui s'engagent dans cette voie pour leurs enfants le font souvent avec une motivation louable. Mais ils n'ont pas à prendre une telle décision à leur place. Cette pratique est très difficile à contrôler.

Un autre problème concerne les questionnaires d'assurance, dans lesquels apparaît parfois un point sur une éventuelle atteinte des parents par une maladie génétique.

Enfin, l'autre question qui se pose concerne la divulgation d'informations de nature génétique sur le nombre de mutations qui théoriquement ne devrait pas être faite. Il existe en effet une corrélation directe avec le degré de sévérité. Pourtant, nombre de personnes ont été informées de leurs situation propre ou familiale. Généralement, cette précision est apportée par le médecin traitant, qui n'en mesure peut-être pas la portée.

HNPCC ou syndrome de Lynch

Situation du diagnostic

Le syndrome HNPCC, ou syndrome de Lynch est une prédisposition héréditaire à certains cancers, principalement du colon et de l'utérus. Environ 700 personnes sont concernées chaque année en France. La mutation de l'un des trois gènes incriminés peut être identifiée dans 65 % des cas. Les tests génétiques sont pratiqués chez des personnes qui ont développé un cancer – généralement du colon, du rectum ou de l'utérus – et qui répondent à plusieurs critères permettant de suspecter l'existence du syndrome HNPCC. Les analyses, qui portent sur trois gènes, peuvent être effectuées dans 14 laboratoires en France qui suivent un protocole. Dans les deux tiers des cas, il est possible d'établir qu'une mutation est intervenue. Dans un tiers des cas, il n'est malheureusement pas possible de révéler la mutation. Lorsque la mutation est identifiée, le risque de transmission aux enfants est alors de l'ordre de 50 %. Une fois le diagnostic posé, il faut s'astreindre à un suivi très strict, avec des coloscopies précoces et fréquentes. Ces examens, certes contraignants, permettent d'éliminer rapidement les polypes et d'éviter l'apparition d'un cancer du colon ou du rectum.

Questions qui émergent

Pour le tiers des personnes qui restent dans l'incertitude, la situation est très inconfortable, notamment vis-à-vis des enfants. Il faut en effet les inciter à une surveillance étroite, alors que l'existence du risque n'est pas certaine.

L'information aux personnes sur les résultats du test n'est pas normée, et dans la plupart des cas, il n'existe pas de réel soutien psychologique. Or, le syndrome HNPCC s'inscrit dans une problématique familiale. Le diagnostic peut entraîner des traumatismes si certains enfants sont atteints et que d'autres ne le sont pas. Les jeunes adultes porteurs d'une mutation seront contraints d'effectuer des

coloscopies tous les deux ans à partir de 25 ans au plus tard, au mieux dès 20 ans, et chez les femmes il est proposé un examen gynécologique annuel dès l'âge de 30 ans. Les enfants n'ayant pas hérité de la mutation ne seront pas soumis à ces examens. Une équipe d'une dizaine d'experts a travaillé sur la définition du protocole qui vient d'être publié.

En tant qu'association, notre rôle est d'informer les familles, nous devons expliquer l'intérêt des tests aux personnes qui n'osent pas franchir le pas et qui préfèrent ne pas savoir. Mais certaines d'entre elles refusent encore de s'inscrire dans cette démarche, et malheureusement beaucoup développent des cancers avant l'âge de 50 ans. Notre rôle est également d'informer les médecins sur l'importance de l'accompagnement au moment du diagnostic.

Rétinoblastome

Situation actuelle

Le rétinoblastome est une tumeur maligne de la rétine, qui intervient au stade embryonnaire. Il s'agit d'une maladie rare, puisqu'elle ne touche qu'un enfant sur 20 000 naissances. Il existe une soixantaine de cas par an en France. Le rétinoblastome peut conduire à la cécité. Dans les deux tiers des cas, le rétinoblastome est unilatéral. Mais dans un tiers des cas, il touche les deux yeux. Les formes familiales, qui sont héréditaires, concernent environ 10 % des malades. Les parents peuvent être des porteurs sains et ne pas avoir connaissance de leur statut. Avant la découverte du gène, en 1986, il était recommandé à tous les apparentés d'un enfant atteint ou qui a été atteint de rétinoblastome, une surveillance ophtalmologique très contraignante : fond d'œil dès la première semaine de vie, réalisé en milieu spécialisé, puis poursuivi à un rythme rapproché pendant au moins 5 ans sous anesthésie générale.

La recherche d'une prédisposition génétique, maintenant proposée à tous les patients ayant eu un rétinoblastome permet soit de lever la surveillance ophtalmologique chez les apparentés qui s'avèrent non porteurs de la prédisposition, soit de la poursuivre aux apparentés porteurs. Sur une centaine de familles reçues chaque année, les deux tiers viennent pour leurs enfants. Un tiers des consultations concerne d'anciens patients. Un travail est d'ailleurs mené avec l'Hôpital Necker afin de retrouver des personnes ayant pu être atteintes dans le passé. L'objectif est de leur proposer un conseil génétique.

Questions émergentes

Il est souhaitable de réaliser un important travail d'information auprès des médias, du corps médical en général (pédiatres, généralistes, ophtalmologistes...) en PMI , à l'hôpital ou cabinets de ville.

car les signes visibles de la maladie sont assez limités. Les cas étant peu nombreux, la plupart des professionnels ont en outre du mal à les repérer, et le diagnostic reste parfois encore trop tardif.

Mucoviscidose

Dans le cas de la mucoviscidose, le test génétique est réalisé pour confirmer un diagnostic. Un certain nombre de laboratoires peuvent travailler à partir de kits. Il existe en outre quatre centres de référence. Dans 95 % des cas, ces derniers peuvent identifier les mutations en cause.

Le dépistage néonatal systématique a été mis en place récemment. Avec deux ans de recul, la tendance est de l'ordre d'un cas sur 4 600 naissances. Les prévisions étaient plutôt d'un cas sur 2 500 naissances. L'écart est très significatif. Mais la situation reste très contrastée selon les régions. Le test génétique est réalisé si le dosage d'une protéine pancréatique dépasse un certain seuil. Un seul gène est en cause, mais il existe plus de 1 400 mutations. Chaque année, entre 100 et 150 mutations nouvelles sont identifiées. Certaines d'entre elles sont relativement rares. Elles sont regroupées en cinq classes, qui donnent lieu à des formes plus ou moins graves de la maladie. Deux mutations légères ne sont pas considérées comme révélant une mucoviscidose. Elles peuvent, en revanche, entraîner une hypofertilité chez l'homme. Si deux mutations sont trouvées, le diagnostic est confirmé par un test de la sueur. La présence d'une seule mutation peut caractériser un enfant porteur sain. Un conseil génétique est de toute façon toujours proposé à la famille.

Un diagnostic prénatal est envisageable chez les couples à risques ou lorsqu'une anomalie intestinale a été découverte à l'échographie. Trois centres pratiquent en outre un diagnostic pré-implantatoire.

Questions émergentes

Les mutations légères ne sont pas annoncées de la même façon partout. Dans certains cas, les médecins se contentent de rassurer les parents sur l'absence de mucoviscidose. Parfois, ils préconisent tout de même une surveillance, mais sans forcément donner toutes les informations. Les familles sont capables d'entendre que le diagnostic est incertain. En revanche, il ne faut pas qu'elles soient confrontées à des discours totalement différents d'un endroit à l'autre.

Théoriquement, les recherches d'hétérozygotie ne peuvent concerner que des couples ayant des projets d'enfant. Elles ne doivent pas être pratiquées chez les frères et sœurs d'un enfant atteint ou chez des grands-parents qui voudraient avoir des précisions sur l'origine d'un cas survenu au sein de leur famille. Mais nous savons qu'il existe tout de même des situations de ce type.

La question du dépistage systématique de l'hétérozygotie avant la conception ou en début de grossesse a été posée, compte tenu de la fréquence de la maladie. Celui-ci est pratiqué dans certains États américains et au Royaume-Uni. Mais le Conseil National d'Éthique, saisi l'an dernier, a rendu un avis défavorable. Les familles ont, sur ce point, différents points de vue.

Le dépistage néonatal systématique a pu paraître contestable à certains par rapport aux critères de Wilson. Selon ces critères, le dépistage systématique ne peut concerner que des maladies relativement fréquentes et bien identifiées, pour lesquelles il existe un test fiable et un traitement. Or un certain nombre d'études montrent que si la prise en charge n'est pas de qualité, elle peut conduire à des résultats contraires aux objectifs. Le dépistage systématique doit donc être bien encadré. L'objectif est évidemment d'essayer d'avoir une attitude homogène et de proposer le même suivi partout en France.

Un rôle déterminant a été joué par le milieu associatif sur les centres de référence qui ont ensuite été labellisés par le Ministère et sur la création d'un Observatoire national de la mucoviscidose (ONM) qui permet un suivi et une évaluation du dépistage néonatal. Les médecins des centres de référence apportent les données qui nourrissent la base de données de l'Observatoire national de la mucoviscidose. Des analyses sont ensuite réalisées par les scientifiques de l'INED, avec lesquels nous travaillons. La volonté est d'évoluer vers un registre exhaustif permettant d'avoir une meilleure compréhension de la population atteinte et de réaliser un rapport en deux parties, l'une scientifique et l'autre plus politique.

Myopathies

Situation actuelle

Il existe un peu plus de 200 maladies neuromusculaires. Le diagnostic est essentiellement réalisé à partir de signes cliniques même si des tests peuvent ensuite être effectués pour le confirmer. Beaucoup de maladies ne se voient pas, car elles se traduisent avant tout par une plus grande fatigabilité. Elles sont donc très difficiles à diagnostiquer, surtout pour un professionnel qui n'y est pas habitué. Avant que celui-ci puisse être posé, la plupart des personnes concernées sont renvoyées d'un professionnel à l'autre et vivent souvent une période d'errance. Pendant cette dernière, elles font preuve d'une grande vulnérabilité. Elles seront donc particulièrement fragiles vis-à-vis de l'éclosion des auto-tests. Ce risque n'est pas à prendre à la légère.

Questions sur l'émergence des autotests

Dans le domaine des maladies neuromusculaires, il est presque vital pour les patients de savoir que tel gène comporte telle mutation. Même si cela ne débouche pas sur une thérapeutique, il s'agit d'une délivrance pour des personnes qui ne connaissent pas l'origine de leurs symptômes. Cette situation peut favoriser la demande de tests. Mais nous devons nous interroger sur la validité de ces derniers, c'est-à-dire à la fois sur leurs performances et sur leur utilité médicale ou sociale. En tout état de cause, le diagnostic ne peut pas se faire sans accompagnement. Il doit donner lieu à une prise en charge.

Un système de régulation, une sorte d'Autorisation de mise sur le marché (AMM) appréciant la validité des tests semble indispensable pour les pathologies monogéniques. La société a une obligation dans ce domaine. Elle doit protéger les personnes qui se trouvent en situation de faiblesse des intérêts purement commerciaux. Il faudrait qu'ils soient utilisés dans un cadre largement médicalisé et non de manière individuelle.

L'accompagnement est indispensable. Il l'est d'autant plus que la connaissance évolue et que beaucoup de choses sont finalement plus complexes que nous ne le pensions il y a quelques années. Nous savons désormais que les défauts repérés sur un même gène peuvent provoquer des maladies dans des champs très différents. Pour les pathologies les plus rares, un diagnostic qui peut paraître valable à un moment donné n'est pas forcément intangible. Les résultats ne doivent pas toujours être pris pour acquis.

Des progrès significatifs ont été réalisés dans la prise en compte de la prévention. Mais il faut désormais aller plus loin. Il faut faire entrer de nouveaux éléments, qui peuvent être de l'ordre du prédictif, dans cette même logique médicale, y compris s'ils se situent en amont du soin. Il s'agit d'un enjeu dont les pouvoirs publics doivent se saisir.

Maladies rares (Eurordis et Alliance maladies rares)

Il existe une grande hétérogénéité des maladies. Mais chacune d'elles est bien connue par son association, qui en vit les conséquences au jour le jour. Elles peuvent donc éclairer les décideurs sur l'intérêt de mettre en place ou de donner accès à des tests pour telle ou telle pathologie. D'une manière générale, les associations passent progressivement d'un statut de revendication, à celui de collaboration, voire de production scientifique.

La mauvaise connaissance des maladies rares est à l'origine d'un certain nombre de problèmes communs à l'ensemble des pathologies. Le diagnostic est souvent difficile, ce qui peut entraîner la naissance d'autres enfants atteints. Cette situation peut également donner lieu à des comportements inadaptés de la part de l'entourage, qui peut faire attribuer certains symptômes à l'humeur des enfants par exemple qualifiant de fainéantise un ralentissement lié à une myopathie. Ce type de conséquence dommageable pour la famille doit être prise en compte dans la mise en place de tests. Globalement, l'errance avant d'aboutir à un diagnostic entraîne une perte de confiance dans la médecine. Or, celle-ci a un coût pour la collectivité, car elle se traduit souvent par une multiplication des consultations.

Questions sur le dépistage

Avant de mettre quoi que ce soit en œuvre, il est souvent demandé aux associations de prouver que les tests sont intéressants pour les pathologies qui les concernent. Comment pourraient-elles le faire ? Tant que le dépistage précoce n'est pas réalisé, il n'est pas possible d'évaluer les améliorations qu'il pourrait apporter. L'exemple de la mucoviscidose montre pourtant que cette démarche peut avoir un intérêt. Sur ce sujet, le discours de la société est extrêmement prudent. L'accent est souvent mis sur l'inquiétude qui pourrait découler des résultats, notamment pour les « faux positifs » ou les porteurs de mutations qui ne sont finalement pas très graves. Mais nous constatons qu'en France, la prise en charge des maladies rares est, dans la plupart des cas, essentiellement familiale. L'entourage, qui se trouve dans une situation de douleur absolue, a donc peut-être la légitimité de demander le développement de certains tests.

Le dépistage systématique d'une maladie doit répondre à certains critères, les critères de Wilson. Ceux-ci indiquent que le dépistage ne peut concerner que des maladies relativement fréquentes et bien identifiées, pour lesquelles il existe un test fiable et un traitement. Or, les critères de Wilson ne prennent pas en compte des éléments très importants, notamment les conséquences familiales et sociales du dépistage. Ceux-ci mettent également l'accent sur l'intérêt du diagnostic précoce. Mais dans un certain nombre de cas, puisqu'il n'est pas réalisé, nous ne savons pas s'il pourrait avoir un impact sur l'efficacité du traitement. En outre, pour certaines pathologies, nous constatons que les délais de diagnostic sont souvent longs, car les signes précoces n'ont pas toujours été étudiés. Les critères de Wilson ont déjà été un peu révisés. Ils devraient l'être davantage.

Il est souvent demandé aux associations de se prononcer sur des questions morales, éthiques ou sociales. Leurs réponses sont souvent prudentes. Les experts se trompent-ils en les interrogeant ?

Positions des associations

AFM

Le fait de pouvoir accéder au diagnostic ne doit pas obliger les malades ou leurs familles à se soumettre à une action thérapeutique ou une sanction du diagnostic (interruption de grossesse). L'accès à la conséquence du diagnostic est de la responsabilité individuelle du malade. Mais il ne peut évidemment prendre de décision que s'il dispose de l'information la plus objective possible. Le rôle d'une association n'est pas de faire des recommandations. Elle doit, en revanche, mettre en place des outils permettant aux personnes de faire leur choix. Les associations n'ont pas à se prononcer sur des comportements individuels.

Alzheimer

Notre règlement intérieur précise que nous ne pouvons promouvoir telle ou telle conduite thérapeutique. Notre rôle est avant tout de diffuser l'information.

HNPCC

Nous nous contentons simplement d'expliquer que les tests génétiques donnent des indications qui peuvent être de nature à sauver des vies.

Eurordis

Globalement, nous avons du mal à accepter la balance entre les bénéfices et les risques, car l'un des deux plateaux représente le patient et l'autre la société. Il est difficile de demander aux associations de se positionner dans un tel cadre.

Huntington

En tant qu'association, notre rôle est de renforcer l'information et de permettre aux personnes à risque de prendre au mieux leur décision et d'induire ainsi leurs choix de vie et de projet parental.

***Dominique Donnet-Kamel, Mission Inserm Associations
Roger Picard, Fédération des Associations Huntington Espoir***

Compte-rendu 8^{ème} réunion du Gram

15 juin 2006

Présents

Ketty Schwartz, François Faurisson, Catherine Vergely, Christophe Duguet, Michel Favre, Antoine Depaulis, Jacqueline Delbecq, Marie-Catherine Postel Vinay, Jeanne Etiemble, Patrick Chanson, Dominique Donnet-Kamel, Françoise Reboul-Salze, Hélène Pollard (représentant Eric Postaire), Marie-Ange Litadier-Dossou

Excusés

Françoise Antonini, Janine Barbot, Jean-Louis Bresson, Michel Delcey, Bertrand Escaig, Jacqueline Godet, Arlette Meyrieux ;

1. - Questions générales

Nouveaux membres

Ketty Schwartz présente les nouveaux membres du Gram :

- **Michel Favre**, Directeur de recherche Inserm, Directeur de l'Unité de recherche sur les papillomavirus de l'Institut Pasteur, et membre de l'Association Pro-Aid autisme.
- **Arlette Meyrieux**, Présidente de l'Association France Alzheimer et maladies apparentées.

Groupe de travail Afssa

Compte-rendu par Dominique Donnet-Kamel du groupe de travail sur les régimes d'exclusion, sans gluten et sans caséine, dans l'autisme, mis en place par l'Afssa et coordonné par Jean Louis Bresson : une journée d'échanges a été organisée avec les Associations d'adultes et de familles particulièrement riche et éclairante sur la diffusion de l'information sur ces régimes, et sur les offres faites aux familles en l'absence de toute évaluation et de tout contrôle.

Or, au cours de discussions informelles avec les Associations de malades dans le cadre des formations de l'Inserm, il est apparu que ces régimes étaient également pratiqués dans des pathologies très différentes. Plusieurs membres associatifs du Gram ont confirmé à leur tour que la pratique des régimes d'exclusion semblait assez fréquente.

- **Ketty Schwartz estime que cette question mérite d'être approfondie, et pourrait faire l'objet d'une démarche du Gram soit vers l'Afssa ou l'Afssaps, soit vers l'expertise collective, soit vers Ermes. Elle demande que se constitue un groupe de travail afin d'évaluer l'ampleur de cette question et de faire des propositions au Gram pour la prochaine réunion.**

Groupe de travail : François Faurisson, Catherine Vergely, Michel Favre, Jean-Louis Bresson et Dominique Donnet-Kamel.

2. - Dossiers en cours

2-1 Les Expertises collectives

Jeanne Etiemble et Patrick Chanson apportent une information générale sur les accompagnements des expertises collectives.

-Troubles des conduites

Colloque le 24 octobre 2006 « troubles des conduites : des pratiques à la recherche clinique » – coordonnateur : Jean-Marie Danion.

Plusieurs questions restent posées : Quelle est la place des Associations (TDAH, UNAFAM) qui ont participé à la première réunion de concertation de l'Inserm? Quelles Associations seront invitées ?

- Troubles spécifiques des apprentissages

Organisation d'une rencontre autour de l'expertise collective d'une soixantaine de personnes, avec les Associations de malades, de parents d'élèves et de professionnels le 5 juillet 2006

Invitation lancée auprès des 9 associations de malades qui ont participé aux deux réunions de travail avec les experts : (FLA, APEDA, Corydis, Avenir Dysphasie, Apedys, DMF, Trustd, Tadd, FNAF et TDAH).

- Tests génétiques

Réunions de travail à organiser avant le 14 juillet pour compléter le texte « Point de vue des Associations » qui sera intégré dans le rapport d'expertise collective : 8 Associations ont participé à l'élaboration de ce texte (Fédération nationale des associations Huntington Espoir, France Alzheimer, Alliance Maladies Rares, Association française des diabétiques, HNPCC France, Vaincre la Mucoviscidose, Association Française contre les Myopathies, Eurordis).

La date de diffusion de ce rapport n'est pas encore fixée.

- Nouvelle expertise collective : Alzheimer

Réunion avec France-Alzheimer et maladies apparentées le mardi 12 septembre 2006

- Expertise opérationnelle : autopsie psychologique

Intégration de l'Union nationale de prévention du suicide et de l'association Sepia dans le groupe de travail

2 – 2 Ermes : Comité d'éthique de l'Inserm

Avis du Comité, en cours de validation, suite à la saisine par la Direction de la recherche clinique et association ARAPI sur la publication dans le Monde « d'un test génétique de l'autisme ». Texte d'une quarantaine de pages, en cours de validation, particulièrement riche et ayant une portée dépassant le seul cadre de l'autisme.

- *Le Gram donne son accord pour présentation de cet avis aux Associations de parents et d'adultes concernées par l'autisme.*

2 – 3 Formations 2007

Formation sur « Tests génétiques »

La Mission Inserm Associations met en œuvre, pour 2007, le programme de formation aux Associations sur «les tests génétiques» qui s'appuiera sur les deux rapports sources, l'expertise collective de l'Inserm et l'avis du Comité Ermès (à paraître, cf point précédent sur Ermes et expertise collective).

- Le GRAM confirme son accord sur le thème et la collaboration avec l'Ecole de l'ADN de Marseille. Il soutient la démarche de recherche de partenariat avec la région PACA, et souhaite poursuivre également celui avec le Leem. Cette formation se déroulera sur deux jours, ce qui nécessitera d'intégrer les coûts d'hébergement et de transport.

Formation recherche clinique et pédiatrie

Voir chapitre 3 « recherche clinique ».

2 – 4 Ouverture dialogue régional

Les Associations régionales et locales ont été invitées à plusieurs inaugurations de laboratoires en région (Montpellier, Bordeaux, Nantes). Deux nouvelles opérations importantes sont prévues (Marseille et Ile-de-France). Ketty Schwartz encourage cette ouverture, la Mission Inserm Associations va mettre à la disposition de tous les ADR une liste des Associations par départements.

2 – 5 Les Programmes Nationaux de Recherche

Un nouveau PNR « Dermatologie » a intégré quatre Associations dans son Comité d'orientation stratégique : Pemphygus, Lupus, l'Apral (association des allergies) et l'Association des Brûlés de France.

Le PNR « Os & articulation » souhaite organiser une « journée patients » en complément de la journée scientifique du PNR prévue en janvier 2007, avec les Associations de malades pour faire émerger les questions et structurer la journée.

Le Comité d'interface « odontologie » propose une coopération scientifique à Alliance maladies rares sur trois pathologies « modèles ».

3.- Recherche clinique

3 – 1 Recherche clinique et pédiatrie

Le thème du café parisien « la place des enfants dans la recherche clinique » a été choisi en raison de l'actualité du règlement européen sur le médicament pédiatrique (entériné en France la semaine suivante). Catherine Vergely souligne qu'il faut donc s'attendre au développement des essais en pédiatrie. Elle estime qu'il serait nécessaire de faire une démarche coordonnée avec la DGS afin de monter des formations spécifiques sur la dimension pédiatrique destinée aux Associations de parents d'enfants qui sont des candidats potentiels à la représentation dans les Comités de Protection des Personnes.

Ketty Schwartz rappelle que Christian Bréchet a déjà fait la démarche auprès du Conseiller du Ministre de la Santé pour proposer un partenariat sur la formation « lecture du protocole de recherche clinique » pour les Associations participant aux Comités de protection des personnes.

- **Le Gram souhaite que la Mission relance les contacts avec la DGS (Gérard Pelé) sur les formations et intègre, en coordination avec Catherine Vergely, la dimension pédiatrie.**
- **Il suggère d'associer un représentant d'Associations de parents à la coordination des réseaux de recherche pédiatrique assurée par l'Inserm.**

3 – 2 Nouvelle Proposition : associer au Cossec un collège de relecteurs.

Rappel

Le Directeur général a déjà donné son accord aux propositions du Gram de faire un appel à candidatures aux Associations (identifiées dans la base) pour faire partie du COSSEC.

Françoise Reboul-Salze de la Mission et Hèlène Pollard, du département de la Recherche clinique et thérapeutique, ont préparé l'appel à candidatures. Le rôle attendu des Associations au sein du Cossec sera « d'exprimer le point de vue des patients sur leurs attentes en matière de recherche clinique, sur l'intérêt des projets et sur la qualité de vie des patients entrant dans les études, et de leur entourage » (cf. annexe 1). Le Gram estime que ce rapprochement aura valeur d'apprentissage et sensibilisera les chercheurs et les cliniciens à travailler ensemble.

Nouveau projet

Le caractère « toutes pathologies » du Cossec requiert de la part des représentants de malades une approche transversale qui est différente de celle que requiert la relecture des protocoles, des formulaires d'informations et de consentement. Or cette coopération sur la relecture est un élément moteur de collaboration entre cliniciens et Associations. L'apport de ces dernières sur la qualité et sur la clarté des informations contribue à améliorer la qualité globale des essais. La proposition est de constituer un **collège de relecteurs**. Celui serait

composé d'une vingtaine de représentants de malades, recrutés par appels à candidatures auprès des Associations de malades. (Cf. annexe 2).

- **Le GRAM adhère à cette proposition nouvelle de « collège des relecteurs », et la recommande au Directeur général. Celle-ci s'inscrit dans ses recommandations antérieures, d'encourager les collaborations le plus en amont possible entre Associations et cliniciens chercheurs.**

3 -1 Journée internationale recherche clinique

Trois Cafés Santé Inserm Associations ont été organisés sur ce thème à Bordeaux, Montpellier et Paris. Ces cafés ont été appréciés par les Associations, un petit journal de restitution va être diffusé aux participants et invités.

5. - Questions diverses

5 – 1 La 4^{ème} rencontre annuelle

Le GRAM fait plusieurs suggestions de thèmes et d'intervenants pour l'organisation de la quatrième rencontre annuelle (novembre 2005) :

- Gilles Bloch : l'organisation de la recherche biomédicale en France et les Associations de malades
- Un invité étranger : Ketty Schwartz suggère une personnalité d'une institution canadienne de recherche très impliquée dans un rapprochement avec le mouvement associatif. Eventuellement, si le budget le permet, un représentant d'une Associations étrangère (canadienne ou autre) impliquée également dans des interfaces recherche

Autres suggestions :

- Yves Juilhet, du Leem, pour la mise en ligne du registre des essais, leur soutien à la politique de formation de l'Inserm.
- Le coordonnateur des centres de recherches et de soins : Pr. Soullou, Nantes ?

5 – 2 Séminaire : comment marche la recherche ?

Le Gram réitère son souhait qu'un séminaire sur les questions autour de la recherche soit organisé. Ketty Schwartz encourage Christophe Duguet et Dominique Donnet-Kamel à poursuivre dans ce sens. Elle recommande d'appeler Jean-Louis Martin, le président du Conseil scientifique, pour l'informer de ce projet et d'identifier un chercheur qui pourrait suivre ce projet.

5 – 3 CIPAST

La première formation européenne sur la démarche et les méthodes de participation des citoyens dans la science et la technologie aura lieu à Dresdes (25-28 juin 2006). Dominique Donnet-Kamel y participe et fera un compte rendu au GRAM.

Compte-rendu 9^{ème} réunion du Groupe de réflexion avec les associations de malades (Gram)

11 octobre 2006

Présents

Françoise Antonini, Janine Barbot, Jean-Louis Bresson, Patrick Chanson, Jacqueline Delbecq, Michel Delcey, Antoine Depaulis, Dominique Donnet-Kamel, Christophe Duguet, Jeanne Etiemble, François Faurisson, Michel Favre, Marie-Ange Litadier-Dossou, Arlette Meyrieux, Hélène Pollard, Marie-Catherine Postel Vinay, Françoise Reboul-Salze, Catherine Vergely

Excusés

Ketty Schwartz et Bertrand Escaig,

Absents :

Jacqueline Godet

Invitée :

Gabrielle Planelles

1. - Questions générales

Europe : Sur la préconisation du Gram, Eurordis et la Mission Inserm Associations ont répondu à l'appel d'offre 19 « science and society » du programme cadre européen avec un projet « Capacity building for patient organisations in research activities » dont l'acronyme est CAPOIRA. Ce projet a été retenu avec les meilleures notes au niveau de l'évaluation et sera financé. Ce projet est constitué de deux parties, dont une concerne la dissémination dans trois pays européens du cycle de formation « lecture du protocole de recherche clinique » en vue d'une évaluation et de recommandations à faire au niveau de la communauté européenne.

Appels à candidatures : les deux appels à candidatures pour l'intégration d'associations au sein du COSSEC, et en vue de constituer le Collège des relecteurs ont été actés par Christian Bréchet et diffusés aux 350 associations de malades. La date limite de retour est fixée au 30 novembre 2006.

Lancement de la plateforme Inserm Associations : lancement de la plateforme est prévue fin novembre

Point sur les expertises collectives :

- **Troubles des apprentissages spécifiques :** 5 juillet 2006 réunion conjointe avec une dizaine d'associations de parents et de représentants de différents groupes professionnels et éducatifs.
- **Déficits auditifs :** 6 septembre 2006 présentation du rapport d'expertise lors d'une réunion rassemblant trois associations.
- **Alzheimer :** 12 septembre 2006, réunion de travail avec l'Association France Alzheimer et les experts
- Colloque sur les **troubles des conduites :** 14 novembre 2006 avec l'intervention de deux associations, l'Unafam et l'Association Hyper-super, troubles de l'attention et de l'hyperactivité
- **Tests génétiques :** l'ensemble de l'expertise est actuellement en cours de relecture auprès de trois relecteurs. Une troisième réunion des associations doit

être programmée pour une présentation du rapport dans son ensemble et pour finaliser le texte « point de vue des associations ». La date de cette réunion sera fixée par mail.

Une discussion s'est amorcée au sein du Gram sur le positionnement des associations dans le processus des expertises collectives et l'indépendance de celles-ci quant aux conclusions auxquelles aboutit le rapport d'expertise collective.

Les membres du Gram souhaitent recevoir systématiquement tous les rapports d'expertise collective.

2. – 7^{ème} programme cadre européen de recherche

Philippe Arhets, de la cellule Europe, présente les grands axes du prochain programme cadre européen. Il propose aux membres du Gram de leur faire parvenir le plan de travail 2007 avec les prochains appels d'offre. Ce document n'est pas encore totalement validé. Le plan de travail « Science dans la société » sera également transmis qui comprend un appel d'offre spécifiquement orienté vers les organisations de la société civile (CSO's).

Le Gram souhaite reprendre l'attache avec Inserm Transfert sur l'aide à l'écriture et au montage de projets et la question des financements. Comment les différentes procédures mises en place pour les équipes Inserm pourraient-elles bénéficier aux associations ? Peut-on concevoir que les coûts de cette phase d'aide au projet soient payés uniquement en cas de succès ?

3. – Les Programmes Nationaux de recherche (PNR)

L'intégration des Associations dans les Comités d'orientation stratégique des programmes nationaux de recherche se poursuit. Il s'agit d'impulser une véritable animation au sein de ces PNR. L'initiative prise par le PNR OS et articulation d'organiser une réunion avec les associations de malades le 24 janvier 2006, précédant la réunion scientifique, est un modèle intéressant à proposer aux autres PNR. Ceux-ci doivent devenir le creuset du partenariat scientifique à construire avec les associations.

Les Centres de recherche et de soins vont se développer sur une base d'unité géographique et d'intégration plus fonctionnelle entre les unités et les centres de soins. Il serait intéressant d'approfondir lors d'une prochaine réunion du Gram les différentes opportunités de collaboration avec les associations de malades.

4. – Les cafés santé

En raison du succès rencontré par les cafés Inserm santé avec les associations, le Gram soutient la poursuite de cette action avec la collaboration entre la Mission et les régions.

Le Gram discute de la demande du Comité Ermes (Comité d'éthique de l'Inserm) d'organiser plusieurs cafés santé Inserm sur le projet d'avis « l'annonce de la commercialisation prochaine d'un test génétique précoce de l'autisme » avec les Associations concernées. Deux types de café pourraient être organisés l'un ciblé sur les associations dans l'autisme, l'autre plus ouvert à d'autres associations et sur tout ou partie de l'avis.

La discussion au sein du Gram fait apparaître que le positionnement, en terme de communication, des cafés santé Inserm est d'être des lieux d'échange, destinés à rassembler un public diversifié. La proposition d'un café santé Inserm sur un avis spécifique pour un public très ciblé ne correspond pas tout à fait à ce positionnement.

Le Gram préconise une réunion Inserm spécifique sur cet avis avec les associations concernées par l'autisme. Il est ouvert à la proposition d'organiser un autre type de café santé Inserm, sur partie de cet avis, qui s'adresserait à toutes les associations.

5. – Les programmes de formation

Tests génétiques : Ce cycle de formation va faire l'objet d'une préparation en amont avec les membres du Gram pour préciser la nature des attentes et des questions qui formeront la trame de la formation.

Le Groupe de travail est composé de : Christophe Duguet, François Faurisson, Michel Favre, Arlette Meyrieux et Françoise Antonini. Après cette première phase, le groupe de travail sera élargi à des experts scientifiques pour construire le programme de la formation.

Lecture du protocole de recherche clinique 2 : cette formation sera destinée en premier lieu aux différentes associations qui auront répondu aux appels à candidatures pour le Cossec et le collège des relecteurs (cf ci-dessus point). Elle vise également à être proposée aux associations de comités de protection des personnes. Plusieurs contacts ont déjà été pris pour faire avancer cette proposition au niveau du Ministère de la santé et de l'Afssaps. Le Gram souhaite faire progresser la réflexion sur une forme de « label » de qualité que pourrait constituer la relecture par des associations d'un protocole lors des différentes phases d'évaluation par l'Afssaps et les CPP.

Information biomédicale sur le web : poursuite des formations commencées en 2006

6. – La quatrième rencontre Inserm – Associations

La date retenue pour cette rencontre est le 7 février après midi, salle Laroque au Ministère de la santé. Le parrainage du Ministre et sa participation ont été demandés.

Le Gram adhère à l'orientation préconisée par Christian Bréchet d'une rencontre plus interactive, sur le bilan, qui permette de faire le point sur ce qui marche bien ou moins bien. Celle-ci devrait expliciter les choix qui ont été faits mais également de faire émerger l'expression des besoins vus du point de vue des associations. Le Gram suggère d'identifier quelques thèmes autour desquels organiser le dialogue avec les associations.

7. – Questions diverses

L'Association « le Droit au savoir » s'adresse au Gram car elle souhaite une collaboration avec l'Inserm pour l'organisation d'un colloque sur « une meilleure prise en compte des troubles des apprentissages et, de façon plus générale, sur des dysfonctionnements neuropsychologiques et neurolinguistiques ». Ce colloque serait articulé avec un numéro spécial de la revue « Réadaptation ».

Le Gram demande à la Mission de faire avancer ce dossier après supplément d'information.

Prochaine réunion du Gram, jeudi 25 janvier 2007, 14h – 17h avec la participation de Christian Bréchet