



École d'été interdisciplinaire en numérique de la santé du 10 au 14 juillet 2023

L'analyse des données en maladies rares : exemple du Saguenay-Lac-Saint-Jean un *living lab* avant son temps

Plan d'activité pédagogique

Type de l'activité : ☐ Atelier (2 h 20 min) ☒ Présentation (45 min + 5 min de questions)

Objectif : Le présent document décrit le contenu scientifique et l'organisation de l'activité pédagogique « L'analyse des données en maladies rares : exemple du Saguenay-Lac-Saint-Jean un *living lab* avant son temps » présentée lors de l'école d'été.

1 Introduction

L'activité pédagogique « L'analyse des données en maladies rares : exemple du Saguenay-Lac-Saint-Jean un *living lab* avant son temps » se déroulera dans le cadre de l'école d'été interdisciplinaire numérique de la santé (EINS) et s'inscrit dans le thème « Analyse des données en santé ».

Cet évènement scientifique s'adresse aux personnes effectuant des études universitaires, aux personnes professionnelles ainsi qu'aux patientes partenaires et patients partenaires qui désirent s'initier aux défis de mise en place de projets en numérique de la santé.

1.1 Renseignements sur la présentatrice

Prénom, nom : Cynthia Gagnon

Affiliation principale :

Professeure à l'École de réadaptation de la Faculté de médecine et des sciences de la santé
de l'Université de Sherbrooke

Courriel : cynthia.gagnon4@usherbrooke.ca

Site Web : <https://www.usherbrooke.ca/recherche/specialistes/details/cynthia.gagnon4>

Biographie

Cynthia Gagnon est ergothérapeute, Ph.D., chercheuse Senior FRQS, professeure titulaire à la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke, chercheuse régulière au CR-CHUS et CR du CIUSSS SLSJ ainsi que directrice scientifique du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN). L'orientation générale de sa carrière vise à documenter l'histoire naturelle des maladies neuromusculaires (MNM) qui présentent une

surprévalence au Québec afin d'améliorer leur prise en charge et soutenir la préparation aux essais thérapeutiques (MNM) selon un processus systématique de caractérisation interdisciplinaire et d'application des connaissances. Cet objectif est soutenu par une expertise dans la sélection et la validation d'outils de mesure.

2 Description

Cette section présente le contenu de l'activité et les principaux objectifs.

2.1 Contenu

La présentation portera sur les opportunités et les enjeux liés au numérique de la santé dans un contexte de maladies rares souvent progressives et héréditaires. Le Québec, avec son effet fondateur, présente une surprévalence de certaines maladies rares qui permet le développement d'une expertise clinique reconnue à l'international, mais qui souvent demeure dans le dossier clinique et le transfert des connaissances est un enjeu majeur. La récente politique sur les maladies rares pourra soutenir une meilleure organisation des données de santé qui permettra d'optimiser le potentiel du numérique de la santé afin de répondre aux enjeux criants des populations en matière de diagnostic, de suivi et de développement de traitements innovants. Par contre, plusieurs aspects seront discutés pour obtenir des données de santé de qualité dans un contexte de faible volume pour permettre des analyses de données riches de sens. Les types et les sources de données disponibles dans le réseau de la santé et des services sociaux seront abordés ainsi que leurs limites en lien avec des enjeux particuliers aux maladies rares incluant l'analyse de l'aspect héréditaire et son intégration dans les bases de données (généalogie). De plus, des sources alternatives de données incluant les essais thérapeutiques et les études académiques seront abordées et un modèle théorique sera présenté avec le *Master Observational Trial*. Finalement, le contexte de la salle d'attente et du domicile comme source de données sera abordé à l'aide de projets de recherche novateurs.

2.2 Objectifs de formation

Cette activité permettra à une personne participante de :

01. Connaître les enjeux des personnes atteintes d'une maladie rare en lien avec leur suivi de santé.
02. Définir les limites des données de santé disponibles et leur implication dans l'analyse des données.
03. Réfléchir sur l'utilisation de données non conventionnelles pour soutenir le numérique de la santé.

3 Références

Cette section présente les principales références documentaires utilisées pour construire l'activité et les références pour approfondir des concepts présentés.

3.1 Références essentielles

Dickson D, Johnson J, Bergan R, Owens R, Subbiah V, Kurzrock R. The Master Observational Trial: A New Class of Master Protocol to Advance Precision Medicine. *Cell*. 2020 Jan 9;180(1):9-14. doi: 10.1016/j.cell.2019.12.009. PMID: 31951522.

Groft SC, Posada M, Taruscio D. Progress, challenges and global approaches to rare diseases. *Acta Paediatr*. 2021 Oct;110(10):2711-2716. doi: 10.1111/apa.15974. Epub 2021 Jun 19. PMID: 34105798.

Boulanger V, Schlemmer M, Rossov S, Seebald A, Gavin P. Establishing Patient Registries for Rare Diseases: Rationale and Challenges. *Pharmaceut Med*. 2020 Jun;34(3):185-190. doi: 10.1007/s40290-020-00332-1. PMID: 32215853; PMCID: PMC7286934.

Schaefer, J., Lehne, M., Schepers, J. et al. The use of machine learning in rare diseases: a scoping review. *Orphanet J Rare Dis* 15, 145 (2020). <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01424-6>

3.2 Références complémentaires

S.O.