

Ministère de la Santé Publique et de l'Assurance Maladie

Mission des Médicaments Orphelins

**Proposition du groupe de travail A
"Données sur les maladies rares et sur les médicaments orphelins"**

Projet ORPHANET

**Proposition de définition et de mise en oeuvre
d'un serveur
sur les maladies rares et les médicaments orphelins**

Présenté par le SC 11 INSERM

Mai 1996

RESUME

Le groupe de travail propose la **création d'une base de données sur les maladies rares et les médicaments orphelins** et le développement de **supports adaptés** aux besoins des différents publics : accès minitel, accès réseau avec interfaces conviviales, édition de brochures, d'annuaires, services d'information personnalisée par messagerie électronique.

Pour ce faire, il propose de **valoriser les bases de données et de connaissances existantes**. Le consensus s'est donc fait sur la création d'une **base de données virtuelle** dont l'objectif serait de rendre aisément accessibles toutes les ressources françaises et étrangères, en les interfaçant. Cette base serait unique, pour le grand public comme pour les professionnels. Dans les domaines où aucune base de donnée n'est encore disponible, une base de données serait créée *a minima*.

Pour favoriser la langue française dans cette base virtuelle et l'enrichir, il faudrait que toutes les **structures productrices de données en langue française les rendent accessibles sur le réseau**. Le groupe souhaite suggérer une action incitative en ce sens auprès des partenaires potentiels suivants: RNSP, INSERM, Agence du médicament, DH, SESI, AP, CREDES, Registres de morbidité, Fédérations et Association de malades.

Ce projet s'inscrit parfaitement dans le **programme européen** sur les maladies rares.

Résumé des moyens financiers à dégager pour le contrat de définition:

Equipement/ fonctionnement:

Software: Frame-maker	100 KF
Téléphone, télécopies, photocopies	50 KF
Documentation	50 KF
Missions	50 KF
Sous-total	250 KF

Ressources humaines:

IR documentaliste	300 KF
IR analyste informaticien	300 KF
SAR secrétaire mi-temps	150 KF
Sous-total	750 KF

Total général pour un an:	1 000 KF
----------------------------------	-----------------

PLAN DU DOCUMENT

1	-INTRODUCTION	p. 4
	1.1 Preambule	p. 4
	1.2 Le contexte	p. 4
	1.3 L'existant	p. 5
2	-DEFINITION DE LA BASE DE DONNEE	p. 9
	2.1 Objectifs recherchés	p. 9
	2.2 Domaines couverts	p. 10
	2.3 Public visé et mode d'accès	p. 11
	2.4 Fonctions/Interfaces/Supports	P. 11
	2.5 Configuration de la base	p. 12
	2.6 Démarche proposée	p. 12
3	-MOYENS A MOBILISER	P.13
	3.1 Moyens informatiques	P.13
	3.2 Moyens pour la collecte des données	P.13
	3.3 Moyens pour les contributeurs	P.14
	3.4 Résumé des moyens humains à dégager pour le contrat de définition	p.14
	3.5 Estimation des moyens humains pour la phase ultérieure	p.15
	3.6 Résumé des moyens financiers à dégager pour le contrat de définition	p.15
	3.7 Estimation des moyens financiers pour la phase ultérieure	p.16
4	-DIMENSION EUROPEENNE DU PROJET	P.16
5	-FINANCEMENT	P.17
6	-ANNEXES	p. 18

1 INTRODUCTION

1.1 Préambule

Le groupe de travail a esquissé les grandes lignes de l'approche d'un projet d'étude et de réalisation d'une base de données sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Ce document en présente la synthèse et propose une démarche d'approfondissement des besoins et une estimation budgétaire du programme.

1.2 Le contexte

Les **maladies rares** posent problème du fait de la méconnaissance par les médecins praticiens de leur histoire naturelle, de leur mode de prise en charge, de leur traitement, voire de leur existence.

Elles sont l'objet de peu de recherches du fait de la faiblesse des enjeux en Santé Publique, pour chacune d'entre elles prise isolément.

Si l'on prend comme exemple les maladies génétiques, qui sont toutes des maladies rares, on constate cependant qu'elles sont à l'origine de 4% de la mortalité périnatale, atteignent 1 nouveau-né vivant sur 100, et sont à l'origine de 25% des hospitalisations pédiatriques. Dans les autres domaines, ce sont des maladies qui contribuent également fortement aux dépenses de santé.

Le savoir scientifique existe, au moins partiellement, mais il est dispersé et son support est inaccessible pour la grande majorité des médecins, et encore plus pour les malades et leur famille.

Des médecins se sont spécialisés dans leur prise en charge, mais ils sont en très petit nombre et les consultations spécialisées sont peu ou pas connues des autres praticiens.

La croissance du **réseau électronique** permet de penser que l'accès à toutes les informations disponibles dépendra à l'avenir des outils de navigation et de centres d'orientation bien conçus. Internet compte aujourd'hui 40 millions d'utilisateurs de par le monde, qui se connectent au réseau pour s'informer, discuter et partager expériences et informations. Mais Internet est une immense toile d'araignée dans laquelle l'utilisateur néophyte peut se sentir pris de vertige s'il n'est guidé. Dans le domaine médical des exemples français d'utilisation des ressources du réseau électronique existent, tel HIVnet et INFOBIOGEN. HIVnet est une porte d'entrée sélective vers toutes les ressources d'informations disponibles dans le domaine du SIDA: articles

scientifiques, articles de presse grand public, essais thérapeutiques en cours, informations sur les médicaments, la prévention etc..INFOBIOGEN est un centre ressource pour toutes les informations sur les bases de données en génétique et biologie, et les maladies génétiques. Il distribue également des bases de données produites localement (GENDIAG et GENINFO). Ces deux exemples peuvent servir de modèle au développement d'un centre serveur sur les maladies rares.

1.3 L'existant

Plusieurs bases de données existent dans le domaine et sont accessibles sur internet. Ce sont:

Bases de données sur les maladies génétiques.

OMIM

Il existe une encyclopédie internationale des maladies génétiques (OMIM) qui fait référence dans le monde entier. Elle est accessible par le réseau. Elle est distribuée, pour la France, par le centre CNRS/INSERM INFOBIOGEN de Villejuif. Ses mises à jour sont hebdomadaires. Elle est rédigée en anglais et s'interroge par mots-clés. Elle est dans le domaine public et peut donc être copiée ou traduite sans problème à condition de citer la source. Chaque entrée contient une description clinique de la maladie et de son évolution, ainsi que toute l'information scientifique disponible sur la physiopathologie, le gène en cause, les mutations éventuelles, ainsi qu'une bibliographie. (voir annexe). Les entrées très longues font l'objet d'un résumé (Mini-MIM).

GENDIAG

GENDIAG est une base de données sur les anomalies du développement quelle qu'en soit l'origine, génétique, tératogène, chromosomique ou inconnue. Elle est interfacée avec OMIM. Elle est distribuée de la même façon et existe en bilingue, français/anglais (voir présentation du SC11).

NORD

La National Organization for Rare Disorders produit une base de données dont seule la page d'accueil est accessible par le réseau. Elle permet de formuler une demande de communication de documents qui sont ensuite envoyés par télécopie (5 dollars par question). C'est une base de connaissance très complète, incluant traitements et modes de prises en charge.

Danish Centre for Rare Diseases and Disabilities

C'est un centre de documentation fondé par le ministère danois des affaires sociales. Il n'est pas interrogeable par le réseau.

Les laboratoires de diagnostic

Beaucoup de ces maladies sont maintenant identifiables par des tests, soit biochimiques, soit moléculaires.

Un recensement des laboratoires les pratiquant a été réalisé par l'AVIMS pour les tests biochimiques, par le SC11 INSERM pour les tests moléculaires (**GENINFO**). Des données sont également disponibles à la Direction Générale de la Santé pour les tests ne pouvant être effectués que par des laboratoires agréés, en particulier dans le domaine du diagnostic anténatal.

Les consultations spécialisées

Aucun recensement des consultations spécialisées n'a été réalisé à ce jour. En revanche les associations se consacrant à ces maladies disposent généralement d'informations assez complètes sur les maladies dont elles s'occupent, et disponibles soit directement auprès d'elles, soit par l'intermédiaire de leur comité scientifique.

L'information est diffusée auprès des malades, médecins et paramédicaux sous forme de bulletins (3 par an en moyenne), plaquettes et parfois ouvrages, classeurs et même cassettes video.

Elle vient principalement des médecins, souvent membres de leur comité scientifique ou médical, mais aussi de la presse et des associations similaires européennes.

Elle est saisie sous traitement de texte PC ou Mac (surtout Word), mais aussi sous EXCEL et PageMaker - jamais en base de donnée.

Les associations sont très favorables à un projet de constitution d'une base de données largement accessibles sur les maladies rares, car elles veulent vraiment informer " mieux et plus ". Elles se sentent souvent isolées et manquent de moyens.

Dans le cadre de cette mission, un contact a été pris avec les associations dont la liste figure en annexe. Ceci a permis le recensement des données déjà disponibles dans ce domaine. Ces données pourraient être aisément diffusées sur le réseau.

Il n'existe rien dans le domaine des modes de prise en charge, si ce n'est ce qui a été rédigé par quelques associations. Dans celui des

traitements, si l'information existe, elle est dispersée et surtout de nature bibliographique.

Les traitements

Il existe de nombreuses bases de données bibliographiques , nationales et internationales (Pascal, Medline, Excerpta Medica , etc...) qui abordent les aspects thérapeutiques. En revanche les bases de données factuelles spécialisées sur les traitements (médicamenteux en particulier) sont en nombre limité. Parmi les bases de données internationales, outre NORD (voir 1.1), on peut citer:

Pharma projects

C'est une base de données britannique sur les essais cliniques en cours et en projet. Son accès est payant.

En France les principales sont:

Therisque

C'est une banque de données sur tous les médicaments disponibles en France, agréés et non agréés aux collectivités, avec AMM ou ATU, "selon la formule", importés, en expérimentation. Elle est produite par le Centre National d'Information sur le Médicament Hospitalier. Elle est accessible par minitel (3616) et par CD ROM.

BIAM

C'est une base de données financée en particulier par le SNIP. Elle recense environ 8 000 spécialités pharmaceutiques françaises croisées avec un fichier de principes actifs. Elle est accessible pour les professions médicales par minitel (3616).

LIBRA

C'est une base de données très administrative, gérée par l'Agence du Médicament. Elle a été créée par la DPHM il y a une vingtaine d'années pour la gestion des A.M.M. délivrées en France et pour la gestion des établissements pharmaceutiques. Elle est en cours de restructuration. Elle n'est pas publique.

Base de donnée sur les essais cliniques

Cette base de données de création récente (1994) par l'Agence du médicament mais qui est strictement confidentielle. Toute transmission d'information nécessite l'aval du promoteur. Cette base recense les essais de phase I à IV, avec la dénomination du produit, le promoteur, la famille thérapeutique, les objectifs de l'essai, sa durée, le nombre de patients, les indications. Les lieux d'investigation ne sont pas actuellement recensés.

Les données épidémiologiques

Plusieurs structures collectent des données épidémiologiques sur les maladies rares:

- le Réseau National de Santé Publique
- les Observatoires Régionaux de la Santé
- les Registres de Morbidité, en particulier les registres de malformations congénitales et affections génétiques

Un seul serveur est accessible sur le réseau: il s'agit de **SENTIWEB**, le serveur du réseau sentinelles des médecins libéraux français, qui est une des composantes du Réseau National Téléinformatique de surveillance et d'information sur les maladies transmissibles.

2 DEFINITION DE LA BASE DE DONNEE

2.1 Objectifs recherchés

L' objectif général du projet est d'optimiser l'utilisation des informations disponibles sur les maladies rares pour améliorer le diagnostic, le traitement et la prise en charge des malades et faire progresser la recherche.

Pour atteindre cet objectif général il faut réaliser les sous-objectifs suivants:

- 1- recenser, regrouper et coordonner toutes les sources d'information utiles en France et à l'étranger.
- 2- Rendre accessibles sur le réseau électronique les sources de données existantes en France (les structures productrices de données en langue française étant le RNSP, l'INSERM, le CNRS, l'Agence du Médicament, la DH, le SESI, l'AP, le CREDES, les Registres de morbidité, les Fédérations et Association de malades.
- 3- Créer des bases de données spécialisées dans les domaines où il n'existe encore rien et les mettre à jour.
- 4-Développer des outils de navigation conviviaux adaptés aux différents publics: médecins, para-médicaux, associations, grand public, chercheurs, décideurs.
- 5- créer et animer une messagerie et un forum de discussion dans le domaine des maladies rares.

6- Diffuser l'information sur les ressources disponibles et les moyens de connexion au réseau auprès des publics-cibles.

7- Assurer un service d'aide en ligne et des sessions de formation.

2.2 Domaines couverts

Les domaines couverts seront:

- les maladies rares: définition et pronostic
- les données épidémiologiques des registres existants
- les modes de prise en charge
- les différents traitements
- les médicaments (avec ou sans statut particulier)
- les médicaments en cours d'essai clinique
- les consultations cliniques spécialisées
- les laboratoires de diagnostic
- les laboratoires de recherche
- les lieux de prise en charge

La base de donnée prendra en compte plusieurs types d'information:

- information bibliographique
- information textuelle: fiche descriptive des propriétés d'un médicament, informations nécessaires à l'expérimentation et au développement des spécialités pharmaceutiques (essais thérapeutiques), texte sur les modes de prise en charge, etc.
- fichier d'adresse
- service de messagerie permettant de router toute question posée vers un expert.

Cette base sera nécessairement multilingue puisque beaucoup des ressources existantes sont étrangères. En revanche les pages d'accueil seront en français.

Dans cette phase d'approche, les bases de données recensées sont regroupées dans un tableau en annexe qui fait apparaître une certaine disparité quant à la nature des informations (bibliographiques, textuelles, bases de données relationnelles), au mode de distribution (serveur minitel, internet..) au caractère de confidentialité, etc.

2.3 Public visé et mode d'accès.

Le public visé est large: décideurs, chercheurs, praticiens, professions para-médicales, grand public.

Cette base doit être facile à consulter par tous cependant elle doit être formatée de telle sorte que les niveaux d'accès autorisés ne soient pas les mêmes pour tous.

Ceci est rendu possible par l'existence de deux niveaux d'accès : l'accès interactif qui nécessite l'ouverture d'un compte et l'accès anonymes, rendu maintenant très convivial grâce aux serveurs WWW. Les utilisateurs pourront se connecter par minitel, par transpac, par modem, ou par RENATER .

2.4 Fonctions/Interfaces utilisateurs/ Supports de diffusion.

Les fonctions à remplir seront les suivantes:

- recherche multicritère
- recherche par mot-clés
- création de liens (hypertexte et entre bases de données relationnelles)
- gestion d'un vocabulaire documentaire (lexique, index, code de classement, etc.)
- connexions aux autres bases de données nationales et internationales, publiques et privées.
- édition sur supports divers.

L'existence d'une base de donnée, aussi excellente soit elle, ne garantit pas qu'elle rende les services qu'en attendent les utilisateurs potentiels. Il faut donc s'assurer que les différentes étapes suivantes seront franchies:

- Contenu de la base répondant aux demandes des utilisateurs.
- Menu d'interrogation convivial et ne demandant aucun apprentissage.
- Conditions de connexion peu onéreuses et techniquement réalisables de tout le territoire.
- Diffusion de l'information sur l'existence de la base de données, par l'intermédiaire de la publicité qui sera faite au Centre d'Information.
- Disponibilité d'un service d'information à l'utilisateur (aide en ligne pour l'utilisation de la base).
- Disponibilité d'un service assurant la réponse aux demandes personnalisées (forum de nouvelles sur le réseau).

Une préfiguration d'un tel service est réalisée par HIVnet.

2.5 Configuration de la base

Pour répondre aux objectifs recherchés, aux principes et fonctions requises, la solution la plus économique n'est pas dans la création d'une nouvelle base de données mais dans la **réalisation d'un système d'interfacage de toutes les bases de données existantes** et autres sources d'information jugées utiles, distribué sur un serveur national afin d'en faciliter l'usage à toutes les catégories d'utilisateurs.

Chaque producteur sera responsable de la base de données qu'il mettra à la disposition des utilisateurs du système.

2.6 Démarche proposée

La démarche proposée se décompose en 3 étapes : étude préalable, phase d'élaboration, phase d'évaluation d'une durée totale de **un an**.

L'**étude préalable** sera consacrée au recensement exhaustif des sources de données et à l'analyse du contenu, de la structure des données et des produits de diffusion.

Dans la **phase d'élaboration**, les besoins des utilisateurs seront définis avec précision et les solutions techniques étudiées, comme la possibilité d'utiliser le langage UMLS (Unified Medical Language System) en vue d'établir un lien entre le besoin d'une information exprimée par un utilisateur et différentes sources d'information. Son intérêt réside notamment dans le réseau sémantique de relations entre certaines catégories: formatage des pages d'accueil, réalisation des interfaces.

Enfin, lors de la **phase d'évaluation**, les solutions proposées seront testées, leurs coûts évalués, les conséquences et enjeux mesurés. Chaque étape sera ponctuée par la rédaction d'un **rapport détaillé** ayant pour objet de permettre aux responsables de faire les **choix nécessaires**.

Cette phase de définition est nécessaire pour évaluer les ressources nécessaires pour la mise en oeuvre et le maintien de la base de donnée définitive. Cependant un budget prévisionnel indicatif est proposé page 16.

Par la suite sera proposée un abonnement à cette base.

3 Moyens à mobiliser pour la base de données

3.1 Moyens informatiques:

Un **serveur spécialisé** pour toute l'information médicale est nécessaire pour des raisons de sécurité. Une seule machine est nécessaire, d'un coût d'achat de 500 KF, plus 50 KF par an de maintenance.

L'environnement institutionnel doit être capable de supporter les **connexions** attendues. Une ligne à 2 Mbps et une trentaine de connexions par modem sont nécessaires, d'un coût annuel de 150 KF.

Les **compétences techniques** à réunir sont multiples aussi n'est-il envisageable de localiser ce serveur que dans un centre de bioinformatique existant déjà. C'est pourquoi nous proposons de l'implanter à Villejuif, dans le centre **INFOBIOGEN**, qui est un Groupement d'Intérêt Scientifique (GIS) et de le rattacher administrativement au service commun de l'INSERM n°11, qui est une des composantes de ce GIS. Le **SC11 INSERM** mettrait alors à disposition 2 équivalents temps-plein (voir moyens humains). Le GIS INFOBIOGEN regroupe les partenaires suivants: CNRS, INSERM Universités Paris V,VI,IX,XII, Le Ministère de l'Eseignement Supérieur et de la Recherche et l'AFM.

Cependant des personnels directement responsables du maintien de ce serveur sont indispensables. Il faut donc avoir à disposition un **ingénieur système/développement (1.0 ETP niveau I.E)** en permanence et un **ingénieur programmeur pendant un an (1.0 ETP/1 an niveau IR)**.

Il faut également acquérir un **logiciel** hypertexte/multiutilisateurs d'un cout de 100 KF (Frame Maker par exemple).

3.2 Moyens pour la collecte des données et leur mise à jour.

La phase de constitution de la base de donnée doit être **coordonnée par une documentaliste chef de projet pendant un an**. Cette personne sera en charge de la conception générale de l'ensemble, de la définition des collaborations nécessaires à établir, des moyens à mettre à la disposition des rédacteurs et du format des interfaces utilisateurs.

3.3 Moyens à mettre à la disposition des contributeurs (rédacteurs, associations, producteurs de bases de données françaises).

Il faut assurer à tous les contributeurs l'accès au serveur, ce qui suppose l'achat d'un microordinateur, et d'un système de connexion au réseau pour ceux qui n'en disposeraient pas.

Il faut également prévoir d'aider les bases de données d'intérêt à se rendre accessible par le réseau. Pour ce faire, les ingénieurs informaticiens du projet ORPHANET réaliseront les études techniques préalables en concertation avec les responsables des différentes bases de données pour qu'un serveur soit créé en propre par chaque base ou que les données soient rendues accessibles par ORPHANET. Les coûts financiers de la transformation des bases et de leur accessibilité seront supportés par les structures administratives responsables de ces bases.

3.4 Résumé des moyens humains à dégager pour le contrat de définition (1 an).

3.4.1 Personnels mis à disposition par le SC11:

	Statut/niveau	fonction	
E.T.P.			
Ségolène Aymé	DR INSERM	directeur	0.5
Marie-Sophie Baule	IE INSERM	informaticienne	0.3
Franck Dorkeld	IR INSERM	informaticien	0.2
Michelle Roubin	IE INSERM	enquêtrice	0.5
Bruno Urbero	IR INSERM	informaticien	0.5

3.4.2 Personnels nécessaires pour la phase de définition (1 an):

à identifier	IR CDD1	andocumentaliste	1.0
à identifier	IR CDD1	anprogrammeur	1.0
à identifier	SAR	secrétaire	0.5

3.5 Estimation des moyens humains à dégager pour la phase de maintien de la base de données (au delà de la première année).

3.5.1 Personnels mis à disposition par le SC11:

E.T.P.	Statut/niveau	fonction	
Ségolène Aymé	DR INSERM	directeur	0.2
Marie-Sophie Baule	IE INSERM	informaticienne	0.3
Michelle Roubin	IE INSERM	enquêtrice	0.5
Bruno Urbero	IR INSERM	informaticien	0.5

3.4.2 Personnels nécessaires sur ressources propres:

à identifier	IR	documentaliste	1.0
à identifier	IE	informaticien	1.0
à identifier	SAR	secrétaire	0.5

3.6 Résumé des moyens financiers à dégager pour le contrat de définition:

3.6.1 Equipement/ fonctionnement:

Software: Frame-maker	100 KF
Téléphone, télécopies, photocopies	50 KF
Documentation	50 KF
Missions	50 KF
Sous-total	250 KF

3.6.2 Ressources humaines:

IR documentaliste	300 KF
IR analyste informaticien	300 KF
SAR secrétaire mi-temps	150 KF
Sous-total	750 KF

Total général pour un an:	1000 KF
----------------------------------	----------------

3.7 Estimation des moyens financiers à dégager pour le maintien de la base de données (au delà de un an):

3.7.2 Equipement la 1ère année

Serveur	500 KF
Sous-total	500 KF

3.7.2 Fonctionnement par an

Software: Frame-maker (licence)	10KF
Maintenance serveur	50 KF
Connexions modem	150 KF
Téléphone, télécopies, photocopies	50 KF
Documentation	50 KF
Missions	50 KF
Sous-total	360 KF

3.6.2 Ressources humaines par an:

IR documentaliste	300 KF
IE informaticien	250 KF
SAR secrétaire mi-temps	150 KF
Sous-total	700 KF

Total général 1ère année:	1560 KF
----------------------------------	----------------

Total général années ultérieures:	1060 KF
--	----------------

4 Dimension européenne du projet

Ce projet de création d'un Centre d'Information sur les Maladies Orphelines s'inscrit parfaitement dans le nouveau programme de la DG V sur les maladies rares. Une demande de financement d'un réseau européen ORPHANET est en cours de dépôt.

5 FINANCEMENT

L'INSERM contribuera largement au projet puisqu'il met à disposition 2 équivalents-temps-plein et 100 KF de fonctionnement. Le CNRS et l'AFM contribueront automatiquement en permettant que le projet bénéficie de l'infrastructure du GIS INFOBIOGEN, situé dans des locaux CNRS et financé par les organismes de recherche, le Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche et l'AFM.

Financement

INSERM

Acquis: 100 KF + 2 ETP

CNRS

Acquis:hébergement+ infrastructure

5 Annexes

I- Liste des membres du groupe de travail

II- Typologie des bases de données existantes

III- Calendrier prévisionnel

IV- CV du demandeur

ANNEXE I**Membres du groupe de travail**

Docteur Ségolène AYME
INSERM SC 11
16 avenue P. Vaillant-Couturier
94807 Villejuif cedex

Madame Rabia BAZI
Consultante Bases de Données
32 rue du Banquier
75013 Paris

Docteur Marie-Louise BRIARD
INSERM U 393 Hôpital Necker
Handicaps génétiques de l'enfant
149, rue de Sèvres
75743 PARIS CEDEX 15

Docteur Charles CAULIN
Hôpital LARIBOISIÈRE
Service Médical d'accueil
2, rue Ambroise Paré
75475 PARIS CEDEX 10

Docteur Antoine FLAHAULT
INSERM U 263 Hôpital TENON
Antenne Biostatistiques et
Informatique Médicale
4, rue de la Chine
75970 PARIS CEDEX 20

Madame Marie Caroline HUSSON
C.N.I.M.H.
7, rue du Fer à Moulin
75005 PARIS

Docteur Marcelle KERMORVANT
M.S.A.M. DH pièce 4252/A
8, Avenue de Ségur
75350 PARIS 07 SP

Docteur Gilles LECOQ
M.S.A.M. DGS-SQ
24, Avenue Sadi Carnot
92170 VANVES

Monsieur Patrick LECOURTOIS
Agence du médicament
143-147 Bld Anatole France
93200 SAINT DENIS

Madame Hélène SAINTE-MARIE
M.S.A.M. DGS-PH pièce 6251
8, avenue de Ségur
75350 PARIS 07 SP

Monsieur Pierre VIDAL
M.S.A.M. DSS pièce 7144
Mission des médicaments Orphelins
8, Avenue de Ségur
75350 PARIS 07 SP

Monsieur Dominique VUILLAUME
INSERM
PARTENARIAT SOCIAL
101, rue de Tolbiac
75654 PARIS CEDEX 13

ANNEXE II

Typologie des banques et bases de données

	serveur Infobiogen	Internet	Minitel	base locale	base commerc	base biblio.	base textuelle
GENDIAG	+	+	+				
OMIM	+	+					+
NORD		+			+		+
BIAM			+			+	
Theriaque			+				+
LIBRA				+			+
HIVnet		+					+
PharmaProject		+			+		+
Medline		+			+		+
Excerpta Med.		+			+		+

CURRICULUM VITAE DU DEMANDEUR

Ségolène Ayme, née le 07/02/1946.

Directeur du Service Commun INSERM N°11 . “Cartographie du Génome Humain à des fins de Recherche Clinique”.

16 avenue Paul-Vaillant Couturier, 94 807 Villejuif cedex .

Tel: 45 59 52 40 Fax: 45 59 52 50 E-mail: ayme@infobiogen.fr

FORMATION INITIALE

Doctorat en Médecine, Paris 1972. Médaille d'Argent.

Maitrise de Génétique. Paris .1972

Maitrise de Statistique. Paris 1978

D.E.R.B.H. Biologie du développement. Paris 1978.

ACTIVITES HOSPITALIERES :

- Ancienne Assistante des Hôpitaux de Marseille (1972-1978) : Laboratoire du Centre de Génétique Médicale, C.H.U. Timone, Marseille.

ACTIVITES UNIVERSITAIRES :

- Ancienne Assistante de Faculté (1972-1978): Faculté de Médecine de Marseille, Laboratoire d'Embryologie, Cytologie et Cytogénétique.

ACTIVITES DE RECHERCHE:

- Stagiaire de Recherche (1971-1972) : Institut Pasteur, Laboratoire du Pr. HANNOUN, Paris.

- Attachée de Recherche à l'INSERM (1978-1981) : Centre de Génétique Médicale de Marseille

- Chargée de Recherche à l'INSERM (1982-1984) : Unité 242 INSERM, Centre de Génétique Médicale, Marseille.

- Détachée à l'Université Mc Gill (Montréal, Canada) : département de Génétique Médicale:1980-1981.

- Directeur de Recherche à l'INSERM (1985-1991) : Unité 242 - Centre de Génétique Médicale. Marseille

- Directeur de Recherche à l'INSERM (1992-présent) : Service Commun INSERM n°11, Paris.

- Directeur du Réseau Européen EUROCAT (1996-1999)

ACTIVITES ADMINISTRATIVES:

- Directeur du Registre des malformations des Bouches-du-Rhône (1984-1995).

- Membre du Comité Central d'Hygiène et de Sécurité de l'INSERM (1985-1989).

- Président du Conseil Scientifique Consultatif Régional de l'INSERM de la région Provence- Alpes-Côte d'Azur (1985-1989).

- Membre du Conseil Scientifique de l'Observatoire Régional de la Santé (1985-1991).

- Membre du Conseil Scientifique de l'Université de Nice (1989-1991) (représentant l'INSERM).

- Membre du Conseil Scientifique de l'Institut Méditerranéen de Technologie (1989-1991) (représentant l'INSERM et le CNRS).

- Président de l'intercommission "Handicap et Vieillesse" de l'INSERM (1989- 1995).

- Membre nommé de la section 23 du CNRS (“Génome”) (1991-1995).

- Membre du Conseil Scientifique de l'A.F.M.(Commission Psycho-Sociale) (1990- présent)

- Membre de la Commission Nationale de Medecine et de Biologie de la Reproduction du Ministère de la Santé (1991-présent) (représentant l'INSERM).
- Membre du Conseil Scientifique du Groupe de Recherche pour l'Etude des Génomes (G.I.P.GREG) (1992-1995)
- Membre du Conseil Scientifique de la Genome Data Base (1995-1998).
- Membre du Comité Technique Paritaire CNAMTS-INSERM (1993-1995)
- Présidente de la European Society of Human Genetics (1995-1997)
- Présidente de l'Association Européenne des Directeurs de Registre de Malformations EUROCAT (1994-1996).

ACTIVITE EDITORIALE :

Co-Editeur des revues internationales suivantes :

- Genetic Counseling,
- Brain Dysfunction,
- Clinical Dysmorphology,
- European Journal of Human Genetics.
- American Journal of Medical Genetics
- O.M.I.M.(On-line Mendelian Inheritance in Man)

DISTINCTION HONORIFIQUE:

Chevalier de l'Ordre National du Mérite.

DOMAINE D'ACTIVITE

Génétique médicale et Santé Publique