



## JOURNÉE DE RECHERCHE CLINIQUE JRC 2018

### INNOVATION ET PARCOURS DE SOINS (PARIS, FRANCE, 14 SEPTEMBRE 2018)



@ms\_MedSci

**DIRECTEUR DE LA PUBLICATION**  
Jean-Marc Quilbé

**RÉDACTION**  
**RÉDACTEUR EN CHEF**  
Jean-Luc Teillaud (Paris)

**RÉDACTEUR EN CHEF ADJOINT**  
Thierry Jouault (Paris-Lille)

**SECRÉTAIRE GÉNÉRAL  
DE LA RÉDACTION**  
François Flori (Paris)

**ADJOINTE À LA RÉDACTION**  
Annie Molla (Grenoble)

**CONSEILLERS SCIENTIFIQUES**  
Hervé Chneiweiss (Paris)  
Laure Coulombel (Paris)

**DIRECTRICE ÉDITORIALE**  
Martine Krief-Fajnzylberg

**CONSEILLÈRE ET  
REPRÉSENTANTE DE L'INSERM**  
Suzy Mouchet

EDP Sciences  
17, avenue du Hoggar  
91944 Les Ulis Cedex, France  
Tél. : 06 09 34 98 84  
Fax : 01 49 85 03 45  
francois.flori@edpsciences.org

Indexée dans  
PubMed/Medline  
Current Contents,  
série Life Sciences  
EMBASE/Excerpta Medica  
PASCAL  
CABS  
BIOSIS

## SOMMAIRE

### ÉDITORIAUX

- 5 Une ère nouvelle, à construire ensemble  
*Laurence Tiennot-Herment*
- 7 Un rêve qui devient réalité  
*Jean Pouget*
  
- 8 Biothérapies : une révolution en marche  
*Serge Braun*
- 13 Le(s) long(s) parcours de la mise sur le marché des médicaments  
*Christophe Duguet*
- 18 Forme adulte de la maladie de Pompe : les leçons du Myozyme®  
Utilisation clinique des traitements innovants, repositionnés ou hors AMM : le vécu du terrain (1)  
*Pascal Laforêt*
- 22 Nusinersen chez l'enfant SMA : évolution ou révolution ?  
Utilisation clinique des traitements innovants, repositionnés ou hors AMM : le vécu du terrain (2)  
*Christian Richelme*
- 26 Accompagnement des malades dans l'arrivée des nouveaux traitements : l'expérience des services régionaux de l'AFM-Téléthon  
Utilisation clinique des traitements innovants, repositionnés ou hors AMM : le vécu du terrain (3)  
*Géraldine Merret*
- 28 Syndromes myasthéniques congénitaux : le repositionnement ne simplifie pas *de facto* l'accès  
Utilisation clinique des traitements innovants, repositionnés ou hors AMM : le vécu du terrain (4)  
*Bruno Eymard*
- 32 Expériences et réflexions chez l'enfant  
De l'AMM à l'utilisation d'un traitement innovant : quel parcours ! (1)  
*Claude Cancès*
- 35 Anticiper le changement et les risques chez l'adulte  
De l'AMM à l'utilisation d'un traitement innovant : quel parcours ! (2)  
*Jean-Christophe Antoine*
- 37 L'organisation de la pharmacovigilance en France, en Europe et dans le monde  
De l'AMM à l'utilisation d'un traitement innovant : quel parcours ! (3)  
*Bénédicte Lebrun-Vignes*
- 39 Un point de vue institutionnel  
De l'AMM à l'utilisation d'un traitement innovant : quel parcours ! (4)  
*Jonathan Belcastro*
- 42 E-Santé et innovation thérapeutique  
*Sabrina Sacconi, Judith Mehl, Claire Lenain, Frédéric Lofaso, Jessica Taytard*
- 42 Des initiatives multiples au CHU de Nice  
*Sabrina Sacconi*
- 42 Une régulation positive pour limiter les risques  
*Judith Mehl*
- 43 Des enjeux de sécurité et d'interopérabilité  
*Claire Lenain*



### COMITÉ ÉDITORIAL

Antoine Bril (Paris)  
Laurent Dollé (Bruxelles)  
Carine Franc (Villejuif)  
Marie Gaille (Paris)  
Hélène Gilgenkrantz (Paris)  
Bruno Giros (Montréal)  
Marcel Goldberg (Paris)  
Bruno Goud (Paris)  
Jacques Haiech (Strasbourg)  
Frédéric Jaisser (Paris)  
Bertrand Jordan (Marseille)  
Anne-Marie Moulin (Paris)  
Anna Salvetti (Lyon)  
Sophie Sibénil (Paris)  
Alain Tedgui (Paris)

### COMITÉ SCIENTIFIQUE

Michel Aubier (Paris)  
Joël Bockaert (Montpellier)  
Marcel Dorée (Montpellier)  
Denis Duboule (Genève)  
Gérard Friedlander (Paris)  
Thierry Galli (Paris)  
Simone Gilgenkrantz (Nancy)  
Michel Goldman (Bruxelles)  
Jean-Pierre Grünfeld (Paris)  
Axel Kahn (Paris)  
Jean-Claude Kaplan (Paris)  
Jean-François Lacronique (Paris)  
Arnold Munnich (Paris)  
Jean-Paul Ortonne (Nice)  
Marc Peschanski (Évry)  
Jacques Piette (Liège)  
Jacques Pouysségur (Nice)  
Bernard Rossier (Lausanne)  
Guy Rousseau (Bruxelles)  
Philippe Sansonetti (Paris)  
Germain Trugnan (Paris)  
Gilbert Vassart (Bruxelles)  
Éric Vivier (Marseille)

- 44 La télésurveillance respiratoire, un outil en devenir  
**Frédéric Lofaso**
- 44 Une application mobile à la main des adolescents  
**Jessica Taytard**
- 46 Éthique et innovation thérapeutique  
**Vincent Laugel, Ariane Herson, Claire-Cécile Michon, Jean-François Malaterre, Sandrine Segovia-Kueny**
- 46 Quel est l'impact des innovations thérapeutiques récentes sur la prise en charge des maladies neuromusculaires ?  
**Vincent Laugel**
- 47 Participation à un essai clinique : quels enjeux psychiques pour les patients et leur famille ?  
**Ariane Herson, Claire-Cécile Michon**
- 48 Faut-il étendre le dépistage néonatal aux maladies neuromusculaires et selon quelles modalités ?  
**Jean-François Malaterre, Sandrine Segovia-Kueny**
- 51 Thérapies innovantes et organisation des structures de soins  
**Isabelle Desguerre, Marianne Perreau-Saussine, Djillali Annane, Guilhem Solé,**
- 54 Quel suivi pour les traitements innovants ?  
**Emmanuelle Campana-Salort, Caroline Espil-Taris, Hélène Prigent, Marie de Antonio, Bénédicte Lebrun-Vignes, Vincent Tiffreau, Géraldine Honnet**
- 57 Poursuivre ensemble le chemin vers l'accès aux thérapeutiques : quelques repères  
**Christian Cottet**

PHOTO DE COUVERTURE : © AFM-Téléthon/Sabine Maillot-Crozet



médecine/sciences a été le fruit d'une coopération entre le gouvernement de la République française et le gouvernement du Québec, à la suite d'une recommandation de la Commission permanente de coopération franco-québécoise.

médecine/sciences est membre du Committee on Publication Ethics (COPE) [www.publicationethics.org](http://www.publicationethics.org)

#### CRÉDITS PHOTOS :

p. 5 : © Pixabay ;  
p. 7 : © Pixabay ;  
p. 8 : © Pixabay ;  
p. 13 : © Pixabay ;  
p. 18 : © Wikipedia ;  
p. 22 : © Wikipedia ;  
p. 26 : © Pixabay ;  
p. 28 : © Wikipedia ;  
p. 32 : © Pixabay ;  
p. 35 : © Pixabay ;  
p. 37 : © Wikipedia ;  
p. 39 : © Pixabay ;  
p. 42 : © Valérie Allamand ;  
p. 46 : © Pixabay ;  
p. 51 : © Pixabay ;  
p. 54 : © Pixabay ;  
p. 57 : © Pixabay ;  
1<sup>re</sup> couv. : © AdobeStock-AIM  
4<sup>e</sup> couv. : © AFM-Téléthon/  
Christophe Hargoues -  
ADOBE STOCK/cassis.

#### INDEX DES ANNONCEURS :

Filmemus, 2<sup>e</sup> couv. – Myobase,  
p. 6. – Frontiers in myogenesis,  
p. 25. – SFM/Filmemus, p. 27,  
p. 34, p. 41, p. 56, p. 59. –  
Negative results, p. 31. – ENMG  
Nantes, p. 36. – Collagen6-  
registry, p. 50. – JRC, p. 60.  
– SFM, 3<sup>e</sup> couv. – AFM-Téléthon,  
4<sup>e</sup> couv.

# CLINICAL RESEARCH DAY – JRC 2018 INNOVATIONS IN HEALTHCARE PROVISION

(PARIS, FRANCE, SEPTEMBER 14, 2018)

## CONTENTS

### EDITORIALS

- 5 A new era to build together  
**Laurence Tiennent-Herment**
- 7 A dream becoming reality  
**Jean Pouget**
- 8 Biotherapies: a revolution on the move  
**Serge Braun**
- 13 The long path (s) of placing medicines on the market  
**Christophe Duguet**
- 18 Clinical use of innovative, repurposed or off-label therapies: a real-life experience (1)  
Late-onset Pompe disease: The lessons drawn from the use of Myozyme®  
**Pascal Laforêt**
- 22 Clinical use of innovative, repurposed or off-label therapies: a real-life experience (2)  
Nusinersen in SMA children: evolution or revolution?  
**Christian Richelme**
- 26 Clinical use of innovative, repurposed or off-label therapies: a real life experience (3)  
Accompanying patients in the arrival of new treatments  
The AFM-Téléthon regional services experience  
**Géraldine Merret**
- 28 Clinical use of innovative, repurposed or off-label therapies: a real life experience (4)  
Congenital myasthenic syndromes: repurposing does not simplify access *de facto*.  
**Bruno Eymard**
- 32 From label to delivery of of an innovative treatment: what a journey! (1)  
Experiences and reflections in the paediatric context  
**Claude Cancès**
- 35 From label to delivery of an innovative treatment: what a journey! (2)  
Anticipating changes and risks in adults  
**Jean-Christophe Antoine**
- 37 From label to delivery of of an innovative treatment: what a journey! (3)  
The organization of pharmacovigilance in France, in Europe and worldwide  
**Bénédicte Lebrun-Vignes**
- 39 From label to delivery of of an innovative treatment: what a journey! (4)  
An institutional point of view  
**Jonathan Belcastro**
- 42 E-Health and therapeutic innovation  
**Sabrina Sacconi, Judith Mehl, Claire Lenain, Frédéric Lofaso, Jessica Taytard**
- 42 Multiple initiatives at the University Hospital of Nice  
**Sabrina Sacconi**
- 42 A positive regulation to limit risks  
**Judith Mehl**
- 43 Security and interoperability issues  
**Claire Lenain**



- 44 Innovation in telemonitoring respiratory disturbances  
**Frédéric Lofaso**
- 44 A mobile application to help adolescent patients  
**Jessica Taytard**
- 46 Ethics and therapeutic innovation  
**Vincent Laugel, Ariane Herson, Claire-Cécile Michon, Jean-François Malaterre, Sandrine Segovia-Kueny**
- 46 What is the impact of recent therapeutic innovations on the management of neuromuscular diseases?  
**Vincent Laugel**
- 47 Joining a clinical trial: which emotional impact for patients and their families?  
**Ariane Herson, Claire-Cécile Michon**
- 48 Should newborn screening be extended to neuromuscular diseases and how?  
**Jean-François Malaterre, Sandrine Segovia-Kueny**
- 51 Innovative therapies and organization of care facilities  
**Isabelle Desguerre, Marianne Perreau-Saussine, Djillali Annane, Guilhem Solé**
- 54 Which follow-up for innovative treatments?  
**Emmanuelle Campana-Salort, Caroline Espil-Taris, Hélène Prigent, Marie de Antonio, Bénédicte Lebrun-Vignes, Vincent Tiffreau, Géraldine Honnet**
- 57 Following together the road to accessing innovative therapies: a few landmarks  
**Christian Cottet**

### ÉDITEUR

EDP Sciences  
17, avenue du Hoggar  
91944 Les Ulis Cedex, France  
Tél. : 06 09 34 98 84  
Fax : 01 49 85 03 45  
francois.flori@edpsciences.org

### EDP SCIENCES

SAS au capital de 40 000 €  
RCS Nanterre 403 452 816  
17, avenue du Hoggar  
PA de Courtabœuf  
91944 Les Ulis, France  
www.edpsciences.org

### IMPRIMEUR

Corlet, Imprimeur, S.A.  
ZI route de Vire,  
14110 Condé-sur-Noireau, France  
N° 83406

### INFOGRAPHIE, MISE EN PAGE

Desk  
25, boulevard de la Vannerie  
53940 St-Berthevin, France

### SERVICE ABONNEMENTS

EDP Sciences  
17, avenue du Hoggar  
PA de Courtabœuf  
91944 Les Ulis Cedex A, France  
Tél. : 01 69 18 75 75  
Fax : 01 69 86 06 78  
subscribers@edpsciences.org

### PUBLICITÉ

Claudine Trufer  
Tél. : 01 49 85 60 44  
claudine.trufer@edpsante.fr

Copyright© « Médecine/Sciences-Inserm ». Publication périodique mensuelle. Tous droits de reprographie à des fins de vente, de location, de publicité ou de promotion réservés à l'éditeur.  
Commission paritaire n° 1122 T 81597  
EDP Sciences, Paris, Dépôt légal : à parution  
ISSN n° 07670974  
ISSN électronique n° 1958-5381

### Comité de pilotage de ce numéro

Sandrine Segovia-Kueny  
Tuy Nga Brignol  
Sylvie Marion

### Ont participé à ce numéro

Djillali Annane  
Jean-Christophe Antoine  
Marie de Antonio  
Jonathan Belcastro  
Serge Braun  
Emmanuelle Campana-Salort  
Claude Cancès  
Christian Cottet

Caroline Espil-Taris

Bruno Eymard  
Isabelle Desguerre  
Christophe Duguet  
Ariane Herson  
Géraldine Honnet  
Pascal Laforêt  
Vincent Laugel  
Bénédicte Lebrun-Vignes  
Claire Lenain  
Frédéric Lofaso  
Jean-François Malaterre  
Judith Mehl  
Géraldine Merret

Claire-Cécile Michon  
Marianne Perreau-Saussine  
Jean Pouget  
Hélène Prigent  
Christian Richelme  
Sabrina Sacconi  
Sandrine Segovia-Kueny  
Guilhem Solé  
Jessica Taytard  
Laurence Tiennot-Herment  
Vincent Tiffreau

COVER PHOTO : © AFM-Téléthon/Christophe Hargoues - ADOBE STOCK/cassis.