

RARE DISEASE NEWS

Actualités dans les maladies rares

UN PLAIDOYER POUR UNE SCIENCE EN ACCÈS LIBRE DANS LE DOMAINE DES MALADIES RARES

Yaffa R Rubinstein et coll.

Dans cette revue parue en 2020, un groupe d'experts internationaux fait la promotion d'une science en accès libre (*Open Science*), outil indispensable selon eux pour accélérer et intensifier la recherche de nouveaux traitements dans les maladies rares.

Pendant longtemps, la recherche dans le domaine des maladies rares a souffert du nombre limité des données patients (intrinsèquement lié à la rareté de ces pathologies) ainsi que du manque d'experts qualifiés. Encore trop peu de maladies rares disposent d'un traitement, et même lorsque ce traitement existe, il peut parfois s'écouler plusieurs années avant que les patients n'en bénéficient du fait d'un retard souvent important au diagnostic.

Fort de ce constat, les auteurs de cette revue sont convaincus qu'une science en accès libre, fondée sur le principe de *l'open data* (partage libre des données sans contrepartie financière), pourra contribuer à résoudre nombre de ces problèmes. Ils proposent notamment d'adopter un certain nombre de bonnes pratiques de partage libre des données qui sont générées dans le cadre de la recherche et de la prise en charge des maladies rares. Les auteurs détaillent les différentes initiatives mises en place par les acteurs de la prise en charge des maladies rares (patients, personnel soignant et chercheurs) qui, en adoptant les principes de *l'Open Science*, ont permis de faire avancer la recherche et les soins apportés aux patients. Parmi ces différentes initiatives et programmes, les auteurs ont relevé (i) des alliances telles que le *Undiagnosed Diseases Network* aux Etats-Unis et l'*European Organisation for Rare Diseases* en Europe, (ii) des journaux et revues scientifiques qui proposent des articles en libre accès, (iii) des bases de données comme *Orphanet* en France, et (iv) des outils d'intelligence artificielle pour le diagnostic comme *Cliniface*.

Le libre accès aux données n'est pas sans poser un certain nombre de problèmes, qu'ils soient d'ordre juridique (droit d'auteur et confidentialité des données), technique (sécurisation informatique des données) ou éthique. Les auteurs proposent des recommandations pour pouvoir surmonter ces différents obstacles et promouvoir le développement de *l'Open Science*, notamment par l'adoption d'une approche dite FAIR à chaque étape de la génération des données. Cet acronyme anglais repose sur les grands principes suivants : les données générées doivent être trouvables, accessibles, interopérables, et réutilisables (*Findable, Accessible, Interoperable, Reusable*).

Au-delà du seul bénéfice dans les maladies rares, l'adoption de ces bonnes pratiques de partage des données et de collaboration pourra également bénéficier plus largement à l'ensemble de la communauté médicale et des patients, quelles que soient leurs pathologies. En ce sens, la communauté des maladies rares a démontré qu'elle pouvait agir en tant que pionnier dans ce domaine, en devenant le porteur d'une science en accès libre qui, au final, pourra bénéficier à chacun.

Référence

Rubinstein YR, Robinson PN, Gahl WA, et al. The case for open science: rare diseases. *JAMIA Open*. 2020; 3(3):472–86. <https://doi.org/10.1093/jamiaopen/ooaa030>