

L'Intelligence Artificielle au service des patients atteints de maladies rares

Avril 2026



Conseil Stratégique de la Filière
des Industries et Technologies de Santé



Contexte : Le CSF IA & Santé



Qu'est-ce que le CSF IA & Santé ?

- La filière santé ITS comprend toutes les entreprises françaises du secteur : Médicaments, dispositifs médicaux, diagnostic, numérique en santé
- **La mission du CSF IA & Santé :**
 - Mettre autour de la table industriels et administrations
 - Définir un cadre commun pour l'usage des données de santé
 - Faire émerger un écosystème de référence en IA et données de santé
- **Finalité :** accélérer la médecine personnalisée et de précision

Comité Stratégique de Filière Industrie et Technologie de Santé CSF ITS

Présidente : Emmanuelle Valentin,
Présidente de la Fédération des Industries de Santé

Programme IA & Santé

Présidente : Marina Vasiliou, PDG Biogen France

Filière IA & Cancer



Groupe de Travail Data, IA et Maladies Rares

Lead Cas d'Usages : Virginie Lassère, J&J Innovative Medicine

AMI

Réduction de l'errance diagnostique

Association RADAR





Le diagnostic prend en moyenne 5 ans

- 50% attendent au moins 9 mois
- 25% attendent plus de 5 ans (près de 8 millions)
- 22% ont consulté 8 médecins ou plus

Réduire l'errance diagnostique une priorité du Plan MR

- Renforcer le rôle de la BNDMR
- Mettre les outils numériques au service des MR
- Accompagner les évolutions technologiques pour accélérer le diagnostic via des projets pilotes



- Pertes de chance réelles car innovations existantes
- Données rares et sous exploitées
- Communauté structurée et volontaire

... et en pratique, des données rares, difficiles d'accès, inadéquatement codées !

Créer de la valeur et accélérer l'innovation & l'adoption dans la filière IA & Santé

Pour créer de la valeur au niveau de la filière



Favoriser et développer de nouvelles collaborations, dans une perspective de filière (public / privé, patients)



Intérêt immédiat pour la recherche et l'industrie visant à réduire l'errance diagnostique

Pour faciliter le développement de nouvelles solutions



Créer, structurer et faciliter la mise à disposition des données stratégiques



Développer, accélérer les projets appuyés sur les données publiques et privées nationales

- *Un projet en adéquation avec les objectifs du 4^e Plan National des Maladies Rares*
- *qui répond à une forte attente des patients,*
- *en adéquation avec les objectifs des initiatives nationales (AIS, BPI/DGE, IMI/EMEA..)*

Vision

Au travers d'une approche projet, inclusive et spécifique, l'Intelligence Artificielle a le potentiel d'aider à réduire l'errance diagnostique dans les Maladies Rares

Objectif à 5 ans

Dans plusieurs filières Maladies Rares, des solutions numériques seront conçues et validées pour faciliter et accélérer le diagnostic en s'appuyant sur l'analyse de données par des algorithmes d'IA

Une démarche fondée sur les projets

Inclusive, Collective et Innovante



- Les Projets concrets comme fondement pour s'ancrer dans le réel et pouvoir apprendre en faisant, au plus près des besoins
- Une volonté d'inclusion de toutes les parties prenantes concernées, publiques, académiques, professionnelles et privées
- Un choix de travailler pour et avec l'écosystème sans dupliquer ni concurrencer
- Une ouverture sur des approches, des organisations et des technologies innovantes



Lauréats Appel à Manifestation d'Intérêt 2025

L'Appel à Manifestation d'Intérêt du CSF IA & Santé

- Objectif de l'AMI : Identifier et accompagner des projets innovants utilisant l'intelligence artificielle pour **réduire l'errance diagnostique** dans les maladies rares.
- Lancement en juin 2025
- **12 candidatures** reçues portés par des startups, laboratoires pharmaceutiques, associations de patients, etc.
- Critères de sélection :
 - **Impact** potentiel sur le diagnostic des maladies rares
 - **Faisabilité** technique et réglementaire pour des retombées concrètes et opérationnelles
 - Niveau de **maturité**
 - Qualité de **l'équipe projet**

L'accompagnement du groupe de travail IA & MR

- **Soutien institutionnel et mobilisation des professionnels de santé**
- **Mentorat sur-mesure par des membres du groupe du travail (duo public / privé)**
- **Orientation vers les guichets de financement et dispositifs d'accélération**
- **Mise en réseau auprès d'acteurs publics et privés et aussi des autres GT du CSF IA & SANTÉ.**

APPEL À MANIFESTATION D'INTÉRÊT

L'accompagnement des lauréats

Les 4 piliers de l'accompagnement

- 1. Soutien opérationnel sur mesure**
Expertise en ingénierie de projet, adaptée à chaque étape de maturité – de l'amorçage au scale-up.
- 2. Accès privilégié aux financements**
Ouverture facilitée aux guichets nationaux et européens (subventions, investissements) pour sécuriser le développement.
- 3. Mise en réseau stratégique**
Connexion avec des acteurs clés publics et privés, et intégration dans les Groupes de Travail du CSF IA&Santé.
- 4. Amplification & visibilité**
Communication ciblée et valorisation du projet pilote pour maximiser l'impact auprès de l'écosystème.



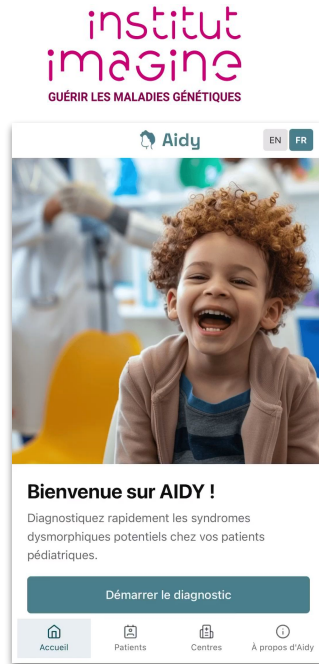
Jury du premier AMI IA & Maladies Rares du CSF ITS - IA & Santé

Objectif : Générer des projets avec un impact opérationnel concret et rapide sur le terrain .

AIDY : Artificial Intelligence for Dysmorphology

- Une application mobile **d'aide au diagnostic pour les professionnels de la santé, basée sur une image 2D simple et claire de face et de profil, gratuite.**
- Des **algorithmes d'IA à l'état de l'art performants**
- Une **base de données unique au monde à Necker** (face, profil, oreille)
- Un cadre à **travers l'Institut Imagine, l'association AIDY, et un board scientifique et médical**
- Un cas d'application innovant : **l'orientation vers le bon parcours de soin**

- **365 Syndromes**
- **49 000 Photos**



AXIA : Accélérer l'identification des formes typiques et atypiques de l'ataxie de friedreich grâce à l'IA



AXIA vise à réduire significativement l'errance diagnostique de l'Ataxie de Friedreich, une maladie neurodégénérative rare à travers:

1. **Le déploiement de l'outil de pré-diagnostic accelRare® en ville** pour guider les médecins de premier recours (médecins généralistes, pédiatres, neurologues généralistes).
2. **L'apport de l'intelligence artificielle (NLP) pour identifier des patients AF en errance à l'hôpital.**

L'ambition de AXIA :

Contribuer à réduire le délai diagnostique qui est actuellement de **2,5 à 8 ans en moyenne** pour toutes les formes d'AF.

MOSAIG4



Projet Cohorte MAG4

- **Première cohorte nationale** de patients atteints de la maladie associée aux IgG4 (MAG4), pathologie fibro-inflammatoire rare et méconnue
- Errance diagnostique fréquente : **>12 mois pour 42 %** des patients
- **Collecte structurée de données** : cliniques, biologiques, imagerie, qualité de vie
- Objectifs : Améliorer la connaissance et **affiner les critères diagnostiques**, identifier des **biomarqueurs**, optimiser les **parcours de soins**

Projet EPIRARE-EDS

- **Evaluer le potentiel des EDS** pour l'étude des maladies rares
- Cas d'usage pilote : maladie associée aux IgG4
- Explorer la faisabilité d'un usage coordonné des données hospitalières sur une profondeur historique de 10 ans.
- Objectifs : **Construire des indicateurs cliniques robustes et explorer la faisabilité d'outils algorithmiques**

Projet AccelRare

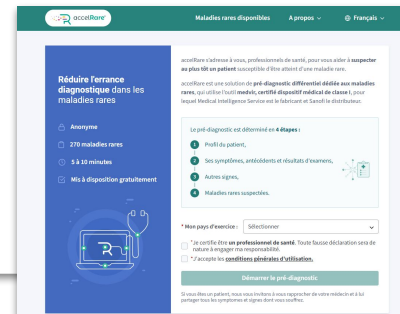


Sanofi propose, via le projet **AccelRare**, un **portail numérique d'aide au pré-diagnostic** des maladies rares disposant d'une prise en charge thérapeutique.

L'outil, déjà disponible en ligne, permet aux professionnels de santé non spécialistes de :

- identifier des pathologies rares à partir des données cliniques/paracliniques d'un patient,
- consulter des fiches maladies,
- orienter le patient vers les centres experts.

Objectif : élargir le nombre de pathologies couvertes (actuellement 270, **objectif +50 en 2025**), à intégrer une **analyse en langage naturel** (LLM) pour faciliter la saisie, et à renforcer les liens avec les **filiales maladies rares** pour un adressage plus fluide.





STRUCTURATION AU TRAVERS DE L'ASSOCIATION RADAR

Notre Approche



- Lancer des appels à manifestation d'intérêts dans le domaine des maladies rares
- Accompagner les lauréats sélectionnés en partageant toutes les compétences
- Analyser les leçons tirées de l'expérience pour en faire bénéficier la communauté
- Identifier des financements pour les projets stratégiques

Catalyser l'émergence de solutions pour réduire l'errance diagnostique dans les Maladies Rares par l'utilisation des données et de l'IA

Approche collective, création d'une Association Loi 1901 sans but lucratif

Objet:

- Incarner le projet de façon pérenne (communication, interlocuteur identifié pour l'AMI, ..)
- Donner une visibilité de l'engagement de toutes les parties prenantes
- Nouer des partenariats
- Recueillir des financements sans ambiguïté sur la nature « not for profit
- Porteur de projets concrets (i.e. projets multi-partites par exemple)

Membres de l'association



Membres du bureau de l'association



PRÉSIDENTE

HÉLÈNE CHAUTARD

HEAD OF INNOVATION & TECHNOLOGY TRANSFER



SECRÉTAIRE GÉNÉRALE

SÉGOLÈNE AYME

FONDATRICE D'ORPHANET



TRÉSORIER

THIBAUD GUYMARD

HEAD OF INNOVATION, SERVICES & DIGITAL



PERSONNALITÉ QUALIFIÉE

GUY EIFERMAN

CO-FONDATEUR DE LA FILIÈRE IA & CANCER

