

E-santé : gadget ou réel espoir ?

Sylvie Marion, Sandrine Segovia-Kueny

Les technologies numériques ont commencé d'étendre le champ des possibles pour les patients atteints d'une maladie neuromusculaire et leurs soignants. Du diagnostic à la prise en charge au long cours, la e-santé porte en elle le potentiel d'un puissant moteur d'amélioration du parcours de soins, mais aussi des pratiques et de l'organisation même du système de santé.

Lancée en février dernier, la Stratégie nationale de santé pour la période 2018-2022 fait du « virage numérique » un objectif prioritaire en France. Cette formulation laisse supposer que la route ne sera pas si rectiligne avant que patients et soignants puissent bénéficier pleinement des atouts de la e-santé, définie par l'Organisation mondiale de la santé (OMS) comme l'utilisation des outils du numérique « au service du bien-être de la personne ». Ce bien-être est aujourd'hui mis à mal tout au long d'un parcours de soins qui, dans le champ des maladies neuromusculaires, s'apparente encore trop souvent à un parcours du combattant pour le patient et ses proches, mais aussi pour ses professionnels de santé. Les obstacles rencontrés tiennent aux spécificités de ces maladies rares, encore souvent mal connues, chroniques et nécessitant pour la plupart des soins lourds. Leur prise en charge optimale se veut multidisciplinaire et spécialisée, considérée à juste titre comme un « *gold standard* » [1, 2]. Elle repose sur un petit nombre d'experts hospitaliers,

bien souvent surchargés. Venir les consulter peut s'apparenter à un véritable périple pour des patients dont les difficultés de mobilité compliquent les déplacements. Et le parcours de soins de se transformer en ligne pointillée, semée de contacts ponctuels avec différents professionnels

de santé qui, aujourd'hui, n'ont pas toujours les moyens de coordonner leur action de façon simple et rapide.

Un diagnostic pour chacun

Toutes ces caractéristiques sont autant d'obstacles que la transformation numérique pourrait contribuer à aplanir. Et cette (r)évolution commence dès l'étape diagnostique, bien souvent retardée de plusieurs

années voire de plusieurs décennies dans les maladies neuromusculaires. Cette errance représente une perte de chances pour le patient, tant en termes de conseil génétique que de soins. Il est encore plus préjudiciable lorsqu'un traitement médicamenteux précoce peut modifier le pronostic fonctionnel ou vital, à l'exemple de la corticothérapie dans la dystrophie musculaire de Duchenne, du nusinersen dans l'amyotrophie spinale, des traitements immunosuppresseurs pour les myopathies inflammatoires idiopathiques ou encore de l'enzymothérapie de substitution dans la maladie de Pompe. En quoi le virage numérique pourrait-il améliorer la situation et permettre d'atteindre l'objectif d'un « diagnostic pour tous » que s'est fixé l'AFM-Téléthon ? En premier lieu par une réduction des difficultés d'accès aux experts grâce au large déploiement de la télé-expertise, qui permet à un médecin de solliciter, à distance, l'avis d'un ou de plusieurs autres médecins « en raison de leurs formations ou de leurs compétences particulières » précise le Code de la santé publique (article R6316-1). Son utilité a été démontrée au travers de quelques initiatives, ponctuelles ou pérennes, nationales ou internationales [3]. La réduction (numérique) de l'errance diagnostique passe également par la possibilité pour les médecins spécialistes de se former à distance (*e-learning*), et pour les médecins généralistes d'accéder facilement sur le web à des informations utiles et de qualité. De telles informations existent aujourd'hui, mises en ligne sur les sites d'associations de patients, d'Orphanet et de centres de référence des maladies neuromusculaires, mais elles restent mal connues des généralistes et de ce fait peu consultées [4]. Hors les progrès attendus dans le champ du diagnostic moléculaire, la transformation numérique porte enfin des espoirs d'innovation en matière d'outils d'aide au diagnostic. Dans les maladies neuromusculaires, des études préliminaires ont par exemple été menées en Suisse sur l'analyse des mouvements de la marche, numérisés, pour réaliser un premier tri entre sujets sains, atteints d'une arthrite

Un colloque dédié

Le 19 janvier 2018, le centre de référence des maladies neuromusculaires de Nice, l'*European Reference Networks*, la filière de santé maladies rares neuromusculaires Filnemus, la filière de santé sclérose latérale amyotrophique et maladies du neurone moteur Filslan, le CHU de Nice et l'AFM-Téléthon ont organisé à Nice la première Journée d'information sur la e-santé au service des maladies chroniques neuromusculaires et neurogénétiques.

Sylvie Marion

Département MyoInfo,
Direction des Actions
médicales, AFM-Téléthon,
Évry, France

Sandrine Segovia-Kueny

Direction des Actions
médicales, AFM-Téléthon,
Évry, France

Contact

smarion@afm-telethon.fr

chronique juvénile et atteints d'une maladie neuromusculaire ou neurologique [5]. L'enjeu à terme, c'est de faire gagner du temps au médecin, et donc au patient. De même, une équipe espagnole a développé un outil numérique (*Rare disease discovery*) d'aide au diagnostic des maladies rares à partir des symptômes ressentis par le patient. Dédié aux médecins non experts, cet outil d'un diagnostic assisté par ordinateur a été appliqué à une cohorte de patients au diagnostic confirmé. Il s'est avéré avoir une précision diagnostique $\geq 80\%$, et une sensibilité $\geq 99\%$ [6].

Du patient passif à l'expert actif

Il a été développé à partir des données du portail Orphanet (<http://www.orpha.net>) qui est, comme de nombreuses ressources du web, librement accessible. Grâce aux technologies de l'information et de la communication, le patient et ses proches peuvent tout à la fois accéder à une forêt dense d'informations, contribuer à les produire et les partager. Il s'agit d'une avancée essentielle dans les pathologies neuromusculaires, dont l'extrême rareté isole. La grande dispersion géographique des patients rend difficile les interactions directes entre les personnes concernées. Les réseaux sociaux ont déjà contribué à réduire cet isolement en favorisant les échanges et le partage d'expérience, une forme d'interaction sociale à même d'améliorer la qualité de vie [7]. L'accès large à l'information, ainsi qu'à la formation *via* des MOOC (*massive open online course*) consacrés à la santé (sur l'histologie, la génétique...) donne au patient la possibilité de mieux comprendre sa maladie et ses traitements. Il peut ainsi devenir davantage acteur de sa prise en charge... quitte à faire le diagnostic lui-même, à l'exemple de l'Américaine Kim Goodsell. Elle se définit comme une « *DIY health hacker* » (DIY pour *do it yourself*)¹. Ses médecins la disaient atteinte de deux maladies rares et indépendantes, l'une cardiaque, l'autre neuromusculaire (Charcot-Marie-Tooth). Kim Goodsell a trouvé elle-même l'origine génétique de cette association finalement non fortuite (gène *LMNA*). Elle se qualifie de « e-patient », avec un « e » comme *empower, equipped, engaged* et *enable*. Son exemple illustre un changement profond, impulsé par la transformation numérique et qui conduit au rééquilibrage des relations médecin-patient à l'aune d'une nouvelle ère : celle de la démocratie sanitaire, où le patient noue des relations vraiment collaboratives et plus égalitaires avec ses soignants. Grâce à l'accès à l'information, il gagne en autonomie et s'émancipe, avec l'envie de contrôler davantage les décisions et les actions qui concernent sa santé (*empowerment*) [8].

Un suivi continu et coordonné

Qu'il soit devenu déjà expert ou pas encore, le patient doit pouvoir bénéficier d'un parcours de soins plus simple et sans rupture. Dans les maladies neuromusculaires peut-être plus qu'ailleurs, ce parcours implique un grand nombre de professionnels de la sphère médicale, paramédicale et sociale. Cette multiplicité d'acteurs devrait pouvoir échanger de façon rapide et sécurisée en toutes circonstances, urgences comprises. Qu'en est-il aujourd'hui ? Près de la moitié des patients atteints d'une maladie rare jugent le relais entre l'hôpital et leur médecin non satisfaisant, et 90 % estiment que les professionnels médicaux et paramédicaux de ville ont une connaissance insuffisante de leur pathologie [9]. Combien sont-ils à pouvoir prendre leur rendez-vous en ligne, ce qui leur ferait gagner du temps, ainsi qu'à leurs soignants ? Combien sont-ils à pouvoir échanger, ne serait-ce que par mail, avec chacun de leurs professionnels de santé, si ce n'est pour faire renouveler une ordonnance, du moins pour obtenir un conseil ou transmettre des résultats ? Combien ont un dossier médical électronique vraiment partagé ? Seuls 59 % des États européens membres de l'OMS indiquent avoir créé un système national de dossier médical électronique [10], mais rien ne dit qu'il s'avèrera interopérable d'un pays à l'autre. En France, et en dépit du projet de dossier médical partagé (DMP) engagé dès 2004, le dossier patient se conjugue encore au pluriel, constitué d'un ou plusieurs dossiers numérisés, propre(s) à un médecin, à un hôpital ou à un groupe hospitalier dans le meilleur des cas, et de plusieurs dossiers papier surchargés au fil des consultations et des examens, nombreux dans les maladies neuromusculaires.

La cible du zéro papier

Il pourrait s'y substituer un carnet de santé numérique unique, porteur des données médicales et paramédicales, mais aussi de données informatives sur la pathologie du patient et sur la conduite à tenir en cas d'urgence, partagé entre le malade et les différents acteurs qui participent à sa prise en charge, à l'hôpital comme en ville. Il pourrait s'y ajouter une messagerie sécurisée qui permette des échanges en temps réel entre professionnels de santé et avec le patient. Ces évolutions seraient synonymes de temps gagné avec, pour les professionnels de santé, la fin des heures passées à téléphoner, envoyer de mails ou rédiger des courriers pour envoyer leurs comptes-rendus ou demander des informations et des avis. Le temps ainsi libéré pourrait être consacré à des activités à plus forte valeur ajoutée, cliniques et/ou de recherche. Ces évolutions seraient également synonymes de gains en termes de qualité et

NOTES

¹ À voir sur <https://www.facebook.com/people/Kim-Goodsell/10001035952>

de sécurité des soins, grâce à une coordination optimale. La dématérialisation du dossier pourrait s'accompagner de celle des prescriptions, pour plus de simplicité et de sécurité. À ce jour, la France fait partie des cinq derniers pays de l'Union Européenne où la prescription médicale électronique sécurisée des médicaments et des dispositifs médicaux n'est pas déployée. En Espagne, 84 % des ordonnances sont déjà sous format électronique [11].

À distance, mais plus rapproché

Combiner la dématérialisation des prescriptions et des dossiers, à la « dématérialisation » des soignants et des patients, *via* la télémédecine, c'est réunir les conditions d'une organisation des soins revisitée. Mieux coordonnée, plus efficace et moins hospitalo-centrée, elle pourra s'appuyer sur un réseau d'acteurs connectés organisé autour du patient. Nombre de patients atteints d'une maladie neuromusculaire vivent loin des consultations pluridisciplinaires. Souvent dépendants de leur(s) aidant(s) pour les transports, ils consacrent fréquemment aujourd'hui une journée entière, voire plusieurs jours à leurs consultations de suivi et à leurs bilans dans leur centre expert, au risque d'être « perdu de vue » à terme [2]. La télémédecine permet au contraire de prendre soin du patient au plus près de son lieu de vie (domicile, cabinets médicaux et établissements de santé de proximité). Cette évolution est au diapason d'une autre priorité nationale en France : la poursuite du « virage ambulatoire » avec le développement d'alternatives à l'hospitalisation conventionnelle. Définie par le Code de la santé publique comme « une forme de pratique médicale à distance utilisant les technologies de l'information et de la communication », la télémédecine présente des atouts indéniables pour les patients : améliorer en tout point du territoire l'accès aux soins, en particulier à des compétences spécialisées, faciliter le maintien à domicile, supprimer les transports superflus, éviter les hospitalisations inutiles et *in fine* améliorer la qualité de vie. Du côté des médecins, la télémédecine favorise les transferts de connaissances et de savoir-faire des experts vers les spécialistes et les généralistes, ainsi que la délégation d'actes ou de procédures vers, notamment, les infirmiers [11, 12].

Des pratiques et des preuves

Concrètement, la prise en charge des patients atteints d'une maladie neuromusculaire pourrait bénéficier de trois types de pratiques : la téléexpertise encore une fois, la téléconsultation et la

télesurveillance. Les télé-réunions de consultations pluridisciplinaires (RCP) s'inscrivent dans l'objectif de la téléexpertise. Depuis octobre 2017, la filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI²R) organise des RCP hebdomadaires, et nationales, sous forme de web-conférences grâce à un outil développé pour la cancérologie et adapté aux maladies rares. Toutes les six semaines, ces web-RCP sont dédiées aux myopathies inflammatoires et copilotées par la filière de santé maladies rares neuromusculaires (Filnemus). Quant aux téléconsultations, elles pourraient être organisées entre centres de référence des maladies neuromusculaires et structures locales (établissement de santé, cabinet médical), voire entre centre de référence et domicile du patient. Enfin, la télesurveillance (ou télésuivi) du patient à domicile s'appuie sur l'utilisation de capteurs connectés, qui transmettent de façon sécurisée les données collectées (ventilation, dispositifs cardiaques implantables...) aux soignants localisés à distance. Les études d'impacts de la télémédecine sont encore rares dans le champ des maladies neuromusculaires, et elles portent souvent sur la sclérose latérale amyotrophique (SLA) où le télésuivi, couplé ou non à des téléconsultations, a démontré son efficacité [12-14]. Dans la dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD), une étude a été menée en Italie chez quatre frères et sœurs touchés par une forme sévère de la maladie, sous ventilation non invasive (VNI) et vivant en zone rurale. Ils ont bénéficié six mois durant de vidéo-consultations quotidiennes (kinésithérapie respiratoire, soutien psychologique, évaluation neurologique et pneumologique, *coaching* infirmier) et de la télesurveillance de trois paramètres : saturation en oxygène, pression artérielle et fréquence cardiaque. Ce dispositif s'est avéré efficace, avec une réduction des hospitalisations pour bilan, mais aussi des hospitalisations pour décompensation respiratoire car il a permis de détecter des altérations subcliniques [15]. En Espagne, un programme associant télésuivi (saturation en oxygène, pression artérielle, électrocardiogramme) et téléconsultations a été proposé à trois patients insuffisants respiratoires chroniques sous ventilation au long cours, atteints pour l'un d'une SLA, pour l'autre d'une myopathie de Duchenne et pour le troisième d'une FSHD, avec là encore une baisse du nombre d'admissions et de consultations hospitalières, et de bons scores de satisfaction des patients [16].

Vues d'Europe

Le développement de la télémédecine sur le continent européen demeure très inégal, et concentré sur les maladies les plus fréquentes (diabète, BPCO, insuffisance cardiaque...) [17]. Près de quatre pays européens membres de l'OMS sur 10 n'ont pas encore élaboré de politique ou de stratégie dédiée [10]. En France, la pratique demeure marginale. Les actes de télémédecine, menés jusqu'ici dans le cadre d'expérimentations, représentent 0,3 % seulement des actes et consultations externes annuels des établissements de santé [11]. Les choses pourraient changer. Dix ans après sa reconnaissance officielle dans le droit français, la télémédecine fait en effet son retour dans la loi de financement de la Sécurité sociale (LFSS) pour 2018, qui ouvre la voie au financement des actes de téléconsultation et de téléexpertise, les actes de télésurveillance restant en revanche dans un cadre expérimental. Des négociations tarifaires ont débuté en février dernier entre l'Assurance maladie et les médecins libéraux.

C'est déjà demain

Dans la perspective d'une utilisation plus large, les patients atteints d'une maladie neuromusculaire pourraient bénéficier de dispositifs ou d'applications mobiles déjà présents sur le marché pour le suivi de pathologies plus fréquentes. La startup lyonnaise Linkeos propose par exemple une solution mobile pour le suivi à domicile après une intervention chirurgicale. Il se compose d'une tablette communicante sur laquelle le patient répond quotidiennement à des questionnaires personnalisés, et d'objets connectés (dont un module photo pour prendre des clichés de la cicatrice) qui transmettent leurs données sur le smartphone du chirurgien. La société normande BodyCAP a pour sa part développé un patch externe permettant une mesure du nombre de mouvements, de la température cutanée et de l'inclinaison du corps, mais aussi une capsule ingérable qui mesure en continu la température interne et communique cette donnée par télémétrie. Un autre type de capteur interne, conçu par Endotronix et dédié au télésuivi des patients atteints d'insuffisance cardiaque, mesure la pression artérielle pulmonaire. Il fait l'objet depuis janvier dernier d'un essai clinique (NCT03375710). La plateforme *Digital Medical Hub*, créée par l'Assistance-Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP) en janvier 2018, s'apprête également

à lancer une étude sur un trio d'objets connectés (thermomètre, spiromètre, montre d'oxymétrie de poils) confié pendant deux ans à des patients transplantés pulmonaires. Fin 2017, un premier médicament connecté (Abilify MyCite®) a reçu de la *Food and drug administration* (FDA) une autorisation de commercialisation outre-Atlantique. Il intègre un capteur qui signale son ingestion *via* une application mobile. Le patient peut autoriser (ou non) ses soignants à accéder à cette information *via* un portail web. Ce même capteur a déjà fait l'objet d'essais cliniques pour évaluer l'observance dans l'hypertension artérielle et le diabète de type 2. Dans les maladies neuromusculaires, des capteurs d'activité, qui se sont montrés prometteurs dans le cadre d'essais cliniques [18], pourraient être utilisés pour mieux évaluer l'évolution de la pathologie, et contribuer à guider les décisions thérapeutiques en s'appuyant sur des données en vie réelle. En février 2018, le *Duchenne research fund* britannique a ainsi alloué près de 360 000 euros à une équipe de l'*Imperial college London* pour développer, et tester dans la dystrophie musculaire de Duchenne, un vêtement qui mesure les mouvements au cours de la vie quotidienne. L'objectif est d'aider les décisions, mais aussi de réduire le temps nécessaire pour tester de nouveaux traitements et le coût des essais cliniques.

Des pépites venues d'ailleurs

- Le projet d'application mobile OVNI, pour Optimisation de la Ventilation Non Invasive, cible les jeunes patients insuffisants respiratoires chroniques. Primé lors du RespirH@ktion 2016, un hackathon dédié aux maladies respiratoires, il est porté par la filière nationale des maladies respiratoires rares (RespiFIL).
- Primé l'année suivante, le projet RESPIRABO₂RD s'attache à développer une plateforme d'assistance juridique et technique des patients oxygénodépendants dans leurs déplacements en avion.
- Déjà sur le marché, l'application mobile collaborative KobusApp est dédiée aux bilans de kinésithérapie, avec envoi en pdf des résultats au prescripteur. Elle a été primée lors des Trophées de la santé mobile 2018.
- Ces mêmes Trophées ont distingué l'appli Pandalab, développée par un oncologue pour créer un réseau social de professionnels travaillant ensemble. Elle permet l'échange sécurisé de données de santé (comptes-rendus, photos...). Elle intègre également un lecteur de radio et peut accueillir des formulaires de prescription pré-remplis, par exemple pour les médicaments d'exception.

Toujours plus de données... à valoriser

À l'image du passage d'un web 2.0 (social et collaboratif) au web 3.0 (nourri par les objets connectés et leurs masses de données), tous ces développements dans le champ de la santé mobile (m-santé) et de la télémédecine contribuent à produire un nombre croissant de données numériques (Figure 1).

Ces *big data* sont à même d'accélérer les progrès scientifiques. La démarche du *data mining*, qui consiste à extraire des connaissances à partir de données, est déjà une réalité en génomique depuis l'arrivée du séquençage à haut débit (*next-generation-sequencing* ou NGS). Au-delà, les masses de données générées grâce à la transformation numérique pourraient devenir l'un des carburants d'une médecine (davantage) prédictive et (encore plus) personnalisée, leur analyse permettant de modéliser les risques et d'en déduire des stratégies préventives individuelles adaptées [19]. Certaines de ses données pourraient être renseignées par les patients eux-mêmes, comme ils peuvent déjà le faire dans le

cadre du projet d'entrepôt collaboratif de données ComPaRe² de l'AP-HP. Il prévoit de suivre une cohorte de 100 000 patients adultes atteints d'une ou de plusieurs maladies chroniques, au rang desquelles la dystrophie musculaire de Duchenne, les myosites inflammatoires ou encore la myasthénie auto-immune. En France, les bases de données dédiées aux maladies neuromusculaires sont déjà utilisées pour faciliter l'accès aux essais cliniques, faire progresser les connaissances (épidémiologie, histoire naturelle, génotypes, phénotypes...) et optimiser les prises en charge. Une équipe néerlandaise a récemment expérimenté une approche d'apprentissage automatique (*machine learning*) pour prédire la survie de patients atteints de SLA à partir de données cliniques associées à des données d'imagerie (IRM), avec une précision prédictive de 84,4 % [20]. En Belgique, un outil d'interprétation automatisé des explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) a été développé, également grâce à un procédé de *machine learning*, à partir des résultats des

NOTES

² À voir sur <https://compare.aphp.fr/>

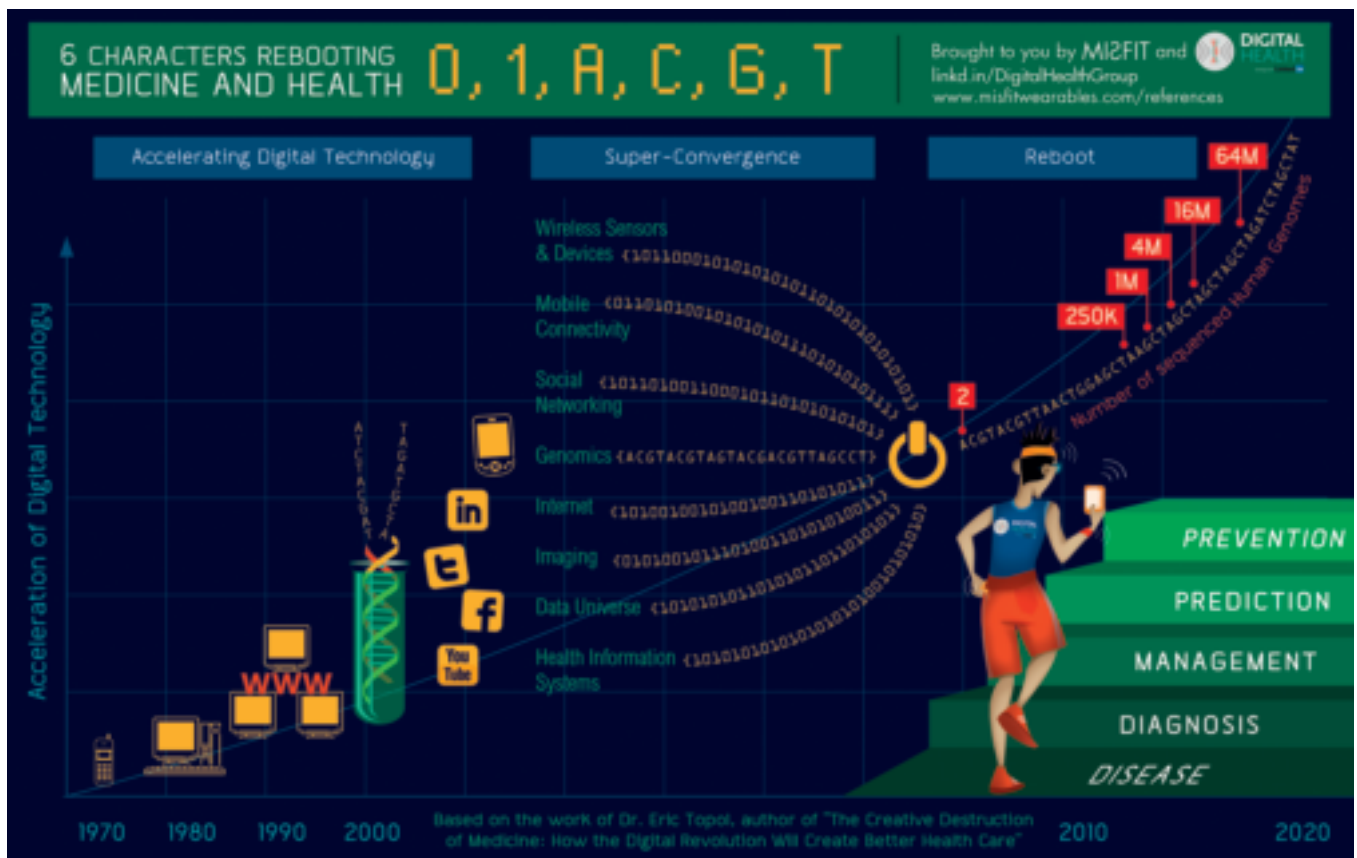


Figure 1

Éléments de santé numérique.

Basé sur le travail du Dr Eric Topol, auteur de « The Creative Destruction of Medicine : How the Digital Revolution Will Create Better Health Care » (*La destruction créatrice de la médecine : comment la révolution numérique va créer de meilleurs soins de santé*).

© Paul Sonnier [CC BY 1.0 (<http://creativecommons.org/licenses/by/1.0/>)], via Wikimedia Commons.

EFR et de données cliniques d'un groupe de près de 1 000 patients, dont 26 atteints d'une maladie neuromusculaire. Récompensé par le prix Big data/data de Trophées de l'e-santé 2017, il a permis de produire des arbres décisionnels diagnostiques, dont l'un spécifique aux maladies neuromusculaires. Leur précision serait près de deux fois supérieure (74 % versus 38 %) à celle de l'algorithme décisionnel élaboré en 2005 par l'American thoracic society et l'European respiratory society [21].

Vers un #medecine5P

La transformation numérique pourrait enfin venir enrichir l'arsenal thérapeutique. Imprimante 3D pour concevoir des tissus biologiques, ou des orthèses à bas coût, modélisation pour optimiser le positionnement au fauteuil roulant, *serious game* pour apprendre à soigner ou à se soigner (éducation thérapeutique), voire « thérapie numérique » pour réduire sur le plan moteur ou encore traiter la douleur grâce à la réalité virtuelle, toutes ces pistes sont déjà en cours d'exploration. Il ne s'agira pas de les adopter les yeux fermés, mais de ne retenir que les e-solutions qui amélioreront vraiment le bien-être (au sens large) du patient comme de ses soignants. Elles devront avoir apporté la preuve d'un service médical rendu. Cette preuve de pertinence est l'un des composants de la médecine 5P, les quatre autres « P » étant issus des mots personnalisée, préventive, prédictive et participative. La e-santé est un élément nécessaire à son avènement. Plus que de nouvelles technologies ou de nouveaux outils, cette évolution nécessite des changements d'organisation, de pratiques et peut-être surtout culturels.

Summary

E-Health: hype or hope?

Digital technologies are expanding the range of possibilities for patients with neuromuscular disease and their caregivers. From diagnosis to long-term care, e-health holds a powerful potential for improving the care pathway, as well as practices and organizations of the healthcare system.

Since February 2018, and within the framework of the National Health Strategic Plan, the “digital revolution” has become a priority in France for the 5 years to come (2018-2022). This statement nonetheless suggests that the road will not be so straight before patients and caregivers can take full advantage from the benefits of e-health, a concept defined by the World Health Organization (WHO) as the use of digital tools in order to “serve the person’s well-being”. In the field of neuromuscular diseases, this well-being is currently being undermined throughout the care pathway, which often resembles an obstacle

course for both patients, families, and healthcare professionals.

LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

RÉFÉRENCES

1. Augustine EF, Dorsey ER, Saltonstall PL. The care continuum: an evolving model for care and research in rare Diseases. *Pediatrics* 2017 ; 140. pii : e20170108.
2. Paganoni S, Nicholson K, Leigh F, et al. Developing multidisciplinary clinics for neuromuscular care and research. *Muscle Nerve* 2017 ; 56 : 848-58.
3. Pearl PL, Sable C, Evans S, et al. International telemedicine consultations for neurodevelopmental disabilities. *Telemed JE Health* 2014 ; 20 : 559-62.
4. Huze-Jacquesson C. *Difficultés rencontrées par les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes dans la prise en charge des maladies neuromusculaires, perspectives*. Thèse de doctorat en médecine, Université Claude Bernard Lyon 1, mai 2016.
5. Joyseere R, Abou Sabha R, Mueller H. Applying machine learning to gait analysis data for disease identification. *Stud Health Technol Inform* 2015 ; 210 : 850-4.
6. Alves R, Piñol M, Vilaplana J, et al. Computer-assisted initial diagnosis of rare diseases. *PeerJ* 2016 ; 4 : e2211.
7. Martínez O, Jometón A, Pérez M, et al. Effectiveness of tele-assistance at improving quality of life in people with neuromuscular diseases. *Span J Psychol* 2014 ; 17 : E86.
8. Minvielle E. Santé numérique, enquête sur une révolution annoncée. *Le Libellio d'Aegis* 2015 ; 11 : 13-30.
9. Heuyer T, Pavan S, Vicard S. The health and life path of rare disease patients: results of the 2015 French barometer. *Patient Related Outcome Measures* 2017 ; 8 : 97-110.
10. World health organization. *From innovation to implementation - eHealth in the WHO European Region*, 2016 (sur <http://www.euro.who.int>).
11. Cour des comptes. Rapport Sécurité sociale 2017, chapitre VII - *La télémédecine : une stratégie cohérente à mettre en œuvre*, septembre 2017 (sur <https://www.ccomptes.fr/>).
12. Vitacca M, Comini L, Tentorio M, et al. A pilot trial of telemedicine-assisted, integrated care for patients with advanced amyotrophic lateral sclerosis and their caregivers. *J Telemed Telecare* 2010 ; 16 : 83-8.
13. Pinto A, Almeida JP, Pinto S, et al. Home telemonitoring of non-invasive ventilation decreases healthcare utilisation in a prospective controlled trial of patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2010 ; 81 : 1238-42.
14. Vitacca M, Comini L, Assoni G, et al. Tele-assistance in patients with amyotrophic lateral sclerosis: long term activity and costs. *Disabil Rehabil Assist Technol* 2012 ; 7 : 494-500.
15. Portaro S, Calabrò RS, Bramanti P, et al. Telemedicine for facio-scapulo-humeral muscular dystrophy: a multidisciplinary approach to improve quality of life and reduce hospitalization rate? *Disabil Health J* 2017 Sep 21. pii : S1936-6574(17)30168-1.
16. Zamarrón C, Morete E, González F. Telemedicine system for the care of patients with neuromuscular disease and chronic respiratory failure. *Arch Med Sci* 2014 ; 10 : 1047-51.
17. Rojahn K, Laplante S, Sloand J, et al. Remote monitoring of chronic diseases: a landscape assessment of policies in four european countries. *PLoS One* 2016 ; 11 : e0155738.
18. Bachasson D, Landon-Cardinal O, Benveniste O, et al. Physical activity monitoring: a promising outcome measure in idiopathic inflammatory myopathies. *Neurology* 2017 ; 89 : 101-3.
19. Conseil national de l'Ordre des médecins. *Médecine et médecins à l'ère du numérique*. Webzine n°5, juillet 2016 (sur <https://www.conseil-national.medecin.fr>).
20. Van der Burgh HK, Schmidt R, Westeneng HJ, et al. Deep learning predictions of survival based on MRI in amyotrophic lateral sclerosis. *Neuroimage Clin* 2016 ; 13 : 361-9.
21. Topalovic M, Laval S, Aerts JM, et al. Automated interpretation of pulmonary function tests in adults with respiratory complaints. *Respiration* 2017 ; 93 : 170-8.