

Le 291^{ème} atelier ENMC s'est déroulé du 16 au 18 janvier 2026. Durant la rencontre, des experts internationaux de différents domaines, incluant des représentants d'associations de patients, ont discuté des difficultés dans la gestion des données relatives aux maladies neuromusculaires rares. Un défi majeur réside dans le fait que les données sont souvent collectées de différentes façons par différentes équipes, ce qui rend difficile l'intégration et la comparaison de résultats. L'amélioration de l'harmonisation des données – c'est-à-dire décrire et saisir les données de la même façon à travers les études – a été identifiée comme une priorité clé pour faciliter la collaboration.

Afin d'atteindre cet objectif, certains projets utilisent des « dictionnaires » ou systèmes de classification partagés. Par exemple, le ***Human Phenotype Ontology (HPO)*** est utilisé pour décrire des symptômes de façon standardisée, et le ***International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*** est utilisé pour décrire comment une maladie affecte les fonctions au quotidien. Ces dictionnaires sont également combinés avec des méthodes d'intelligence artificielle pour mieux analyser les données. Dans différents projets européens et internationaux, des systèmes de classification spécifiques aux maladies neuromusculaires sont développés en s'appuyant sur HPO et ICF, avec l'apport d'experts de différentes disciplines. Cependant, le groupe a noté qu'il existe encore un manque d'harmonisation des mesures de résultats à travers les études, et cela demeure un besoin important à combler.

Le progrès en recherche dépend de la capacité à utiliser et à connecter plusieurs types de données, telles que des images médicales et des informations cliniques. Cependant, le partage de données peut être difficile à cause de la confidentialité des données et de contraintes légales. Une solution prometteuse discutée lors de la rencontre est **l'analyse fédérée**. Cette approche permet aux chercheurs d'analyser les données stockées à différents endroits sans déplacer ni partager directement de données sensibles de patients, ce qui aide au respect de la protection des données de santé personnelles. Pour faciliter l'utilisation de tous les types de données, une approche discutée est l'utilisation d'outils basés sur l'intelligence artificielle pour extraire les informations utiles de données non structurées incluant des images médicales et des rapports cliniques.

Il est attendu que de nouvelles réglementations, comme celles associées à l'**European Health Data Space**, influencent la manière dont les données de santé peuvent être partagées. Ces règles pourraient créer de nouvelles opportunités tout en soulevant de nouveaux défis pour la recherche sur les maladies rares. Le rôle du consentement dans le partage de données requiert un dialogue continu pour assurer que toutes les personnes concernées comprennent comment leurs données sont utilisées, qui a accès à ces données, et quelles mesures de sécurité sont en place pour protéger la confidentialité. Il est important de noter que les patients atteints de maladies rares ont exprimé une forte volonté de partager leurs données pour soutenir la recherche et les soins cliniques, à condition qu'il y ait une forme de réciprocité. Les patients veulent que leurs données soient utilisées de façon éthique et responsable, et désirent recevoir des retours ainsi que les résultats dans la mesure du possible. En ce qui concerne la notion de propriété des données, davantage de discussions sont nécessaires pour réconcilier les différents intérêts concernant le contrôle des données, et le groupe suggère l'exploration de modèles d'accès aux données partagés entre les patients, les cliniciens et les chercheurs. Ceci est particulièrement important, car davantage de types de données pertinents dans le domaine des maladies neuromusculaires (photographies cliniques 2D et 3D, capture de mouvements en clinique, capture de la voix) seront de plus en plus collectées à de nombreux endroits dans les années à venir.

L'atelier s'est terminé par un accord sur le besoin d'une structure partagée et collaborative et d'un plan d'action pour permettre à ces priorités d'aller de l'avant. Le but principal est d'améliorer l'efficacité de la recherche, d'augmenter la participation des patients, de promouvoir la collaboration multidisciplinaire, et d'assurer que le partage de données apporte des avantages aux personnes vivant avec des maladies neuromusculaires rares.