



2019
2020

www.brain-team.fr / contact@brain-team.fr





23 Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ont été mises en place en 2014 - 2015 dans le cadre du 2ème Plan National Maladies Rares. Ces filières ont vu leurs missions renforcées suite à leur relabellisation en 2019. Ces réseaux nationaux facilitent l'orientation et la prise en charge des patients atteints de maladies rares et de leurs familles, ainsi que la collecte des données de santé, la diffusion des bonnes pratiques, la coordination des actions de recherche, d'enseignement ou de formation. Ils permettent aujourd'hui de coordonner 109 Centres de Référence Maladies Rares (CRM) labellisés pour la période 2017-2022.

Parmi les 23 filières, 4 fédèrent les CRM qui prennent en charge les maladies neurologiques, dont 3 filières sont exclusivement neurologiques : FILNEMUS (maladies neuromusculaires), FILSLAN (SLA et maladies du neurone moteur) et BRAIN-TEAM (maladies rares du système nerveux central); la filière FAVA-Multi prend quant à elle en charge les maladies vasculaires et à ce titre les malformations artério-veineuses rares du cerveau et de la moelle.

Depuis mai 2015, la filière BRAIN-TEAM coordonne les actions des Centres de Référence prenant en charge les maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central. Ces dernières années, le champ des pathologies s'est ouvert, et la filière couvre aujourd'hui des groupes d'atteintes neurologiques vasculaires, inflammatoires, auto-immunes ainsi que les troubles rares du sommeil.



FICHE D'IDENTITE

Animateur : Pr Christophe Verny
Chef de projet : Sophie Bernichtein
Chef de projet adjoint : Bénédicte Belloir
Etablissement d'accueil : CHU Angers
Site internet : www.brain-team.fr



PERIMETRE

La Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM réunit un ensemble de 500 maladies rares neurologiques ayant pour dénominateur commun un atteinte du système nerveux central.

Ces pathologies peuvent être à expression motrice ou cognitive, familiale ou ou sporadique avec un spectre d'atteinte très large chez le patient puisqu'elles peuvent survenir à tout âge de la vie.

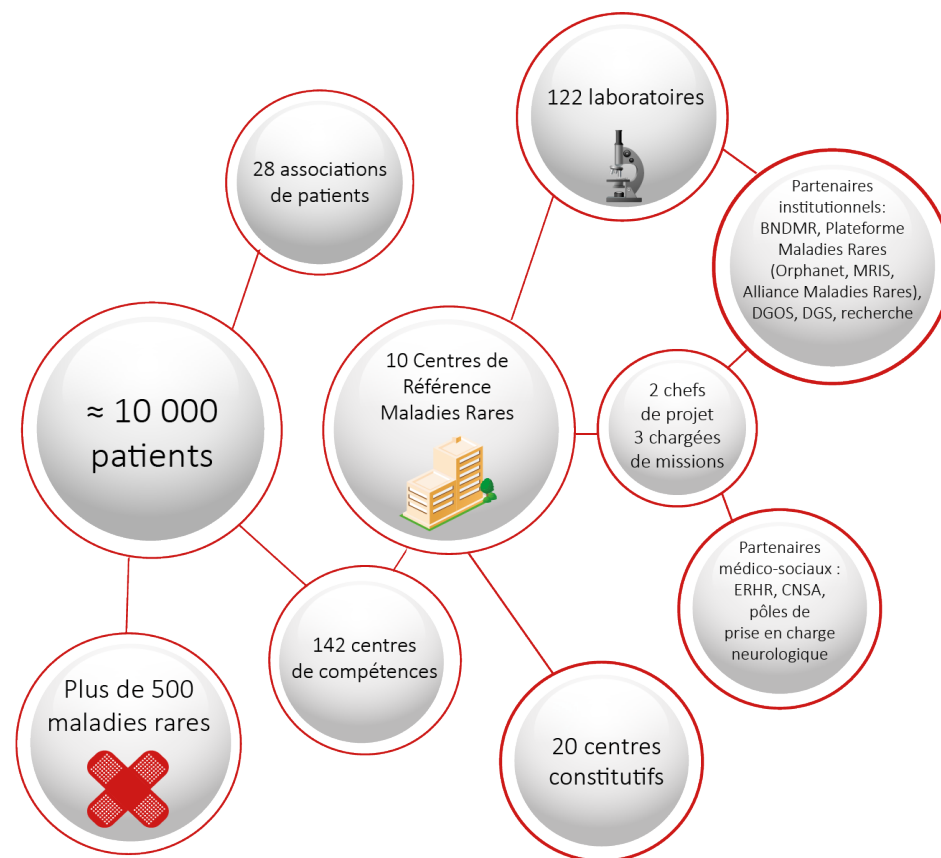
Le champ d'action clinique de BRAIN-TEAM peut se présenter par groupes d'atteintes du système nerveux central :

- atteintes motrices
- atteintes cognitives
- atteintes vasculaires
- atteintes inflammatoires et auto-immunes
- atteintes paranéoplasiques
- atteintes de la substance blanche
- troubles rares du sommeil

ATROPHIES MULTISYSTÉMATISÉES, DÉMENCES RARES (démences fronto-temporales, aphasies primaires progressives, dégénérescences cortico-basales, paralysies supranucléaires progressives), **LEUCODYSTROPHIES ET LEUCOENCÉPHALOPATHIES** (hypomélinisantes et démyélinisantes), **MALADIE DE HUNTINGTON, MALADIES INFLAMMATOIRES RARES DU CERVEAU ET DE LA MOELLE** (encéphalomyélite, myélite transverse, névrite optique, rhombencéphalite, sclérose en plaque de l'enfant, vascularites du système nerveux central...), **MALADIES RARES NEUROGÉNÉTIQUES** (ataxies, paraparésies spastiques, dystonies, tremblements rares...), **MALADIES VASCULAIRES RARES DU CERVEAU ET DE L'ŒIL** (CADASIL, maladie de Moya-Moya, anévrismes cérébraux familiaux, angiopathies amyloïdes...), **NARCOLEPSIES ET HYPERSOMNIES RARES, SYNDROME GILLES DE LA TOURETTE, SYNDROMES NEUROLOGIQUES PARANÉOPLASIQUES ET ENCÉPHALITES AUTO-IMMUNES.**

RESEAU BRAIN-TEAM

Suite à la relabellisation des Centres de Référence Maladies Rares de 2017 et à la re-labellisation des filières, la prise en charge des patients de la filière s'organise en réseau autour de 30 Centres de Référence Maladies Rares (dont 10 centres coordonnateurs et 20 sites constitutifs), appuyés par 142 centres de compétences adultes et enfants répartis en métropole et en outre-mer.



LES CENTRES DE REFERENCE

NEUROGENE Neurogénétique

Centre coordonateur : Pr Alexandra Durr (Paris, Pitié Salpêtrière)
5 centres constitutifs : Pr Mathieu Anheim (Strasbourg), Pr Cyril Goizet (Bordeaux), Pr Diana Rodriguez (Paris, Armand Trousseau), Pr Christophe Verny (Angers), Pr Marie Vidailhet (Paris, Pitié Salpêtrière)
18 centres de compétence

LEUKO FRANCE Leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares

Centre coordonateur : Pr Odile Boespflug-Tanguy (Paris, Robert Debré)
2 centres constitutifs : Dr Caroline Sevin (Kremlin-Bicetre), Pr Pierre Labauge (Montpellier)
8 centres de compétence

CSHU Syndromes Neurologiques Paranéoplasiques et Encéphalites Autoimmunes

Centre coordonateur : Pr Jérôme Honorat (Lyon)
2 centres de compétence

cervco Maladies Vasculaires Rares du Cerveau et de l'Oeil

Centre coordonateur : Pr Hughes Chabriat (Paris, Lariboisière)
24 centres de compétence

CMR Maladie de Huntington

Centre coordonateur : Pr Anne-Catherine Bachoud-Lévi (Créteil)
5 centres constitutifs : Pr Alexandra Durr (Paris, Pitié Salpêtrière), Pr Diana Rodriguez (Paris, Armand Trousseau), Dr Clémence Simonin (Lille), Pr Brigitte Soudrie (Hendaye), Pr Christophe Verny (Angers).

Centre de référence maladie rare atrophie multisystématisée Atrophie multisystématisée

Centre coordonateur : Pr Olivier Rascol (Toulouse)
1 centres constitutifs : Pr Wassilios Meissner (Bordeaux)
16 centres de compétence

MIRCEM Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle

Centre coordonateur : Pr Kumaran Deiva (Kremlin-Bicêtre)
2 centres constitutifs : Dr Romain Maignier (Lyon), Pr Anne-Caroline Papeix (Paris, Pitié Salpêtrière)
15 centres de compétence

CNRNH Narcolepsies et Hypersomnies rares

Centre coordonateur : Pr Yves Dauvilliers (Montpellier)
5 centres constitutifs : Pr Isabelle Arnulf (Paris, Pitié Salpêtrière), Pr Patricia Franco (Lyon), Dr Michel Lecendreux (Paris, Robert Debré), Pr Damien Léger (Paris, Hôtel-Dieu), Pr Pierre Philip (Bordeaux)
13 centres de compétence

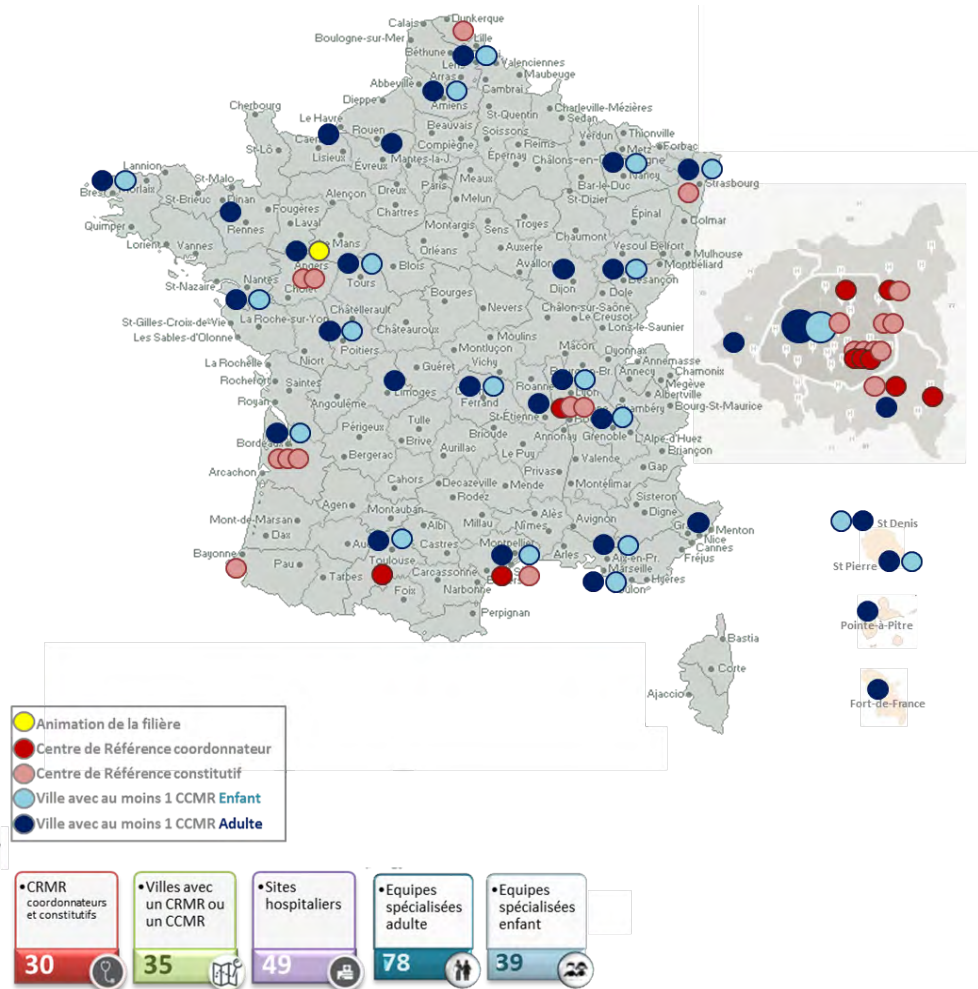
Centre de Référence Démences Rares ou Précoces

Centre coordonateur : Dr Isabelle Leber (Paris, Pitié Salpêtrière)
17 centres de compétence

Syndrome Gilles de la Tourette

Centre coordonateur : Dr Andreas Hartmann (Paris, Pitié Salpêtrière)
14 centres de compétence

CARTOGRAPHIE



LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

28 ASSOCIATIONS AU COEUR DU DISPOSITIF

- ACC Association cavernomes cérébraux
- AFAF Association Française de l'Ataxie de Friedreich
- AFHA Association Française Hémiplégie Alternante
- AFSGT Association Française du Syndrome de Gilles de la Tourette
- AMADYS Association des malades atteints de dystonie
- AMS-ARAMISE Association des malades atteints d'atrophie multi-systématisée
- ANC Association nationale de Narcolepsie Cataplexie et d'hypersomnies rares
- Aptes Association des personnes concernées par le tremblement - essentiel
- ARSEP Fondation pour l'aide à la recherche sur la sclérose en plaques
- ASL / HSP-France Association Strümpell-Lorrain
- Autour du BPAN
- CADASIL France
- CSC Connaître les syndromes cérébelleux
- ELA Association européenne contre les leucodystrophies
- France-DFT
- KLS-France
- Les amis de Ianis
- NMO Neuro Immunité
- PSP-France
- Tanguy Moya-Moya
- Comité inter-associatif Maladie de Huntington (Huntington France, Huntington Avenir, Huntington Espoir, Dingdingdong, Kachashi, Un Arc en Ciel pour les Malades de Huntington, Huntington Actions, Sale Gène)

ORGANISATION

La filière est administrée autour d'un organigramme spécifique comprenant 4 organes de gouvernance



Le collège des CRMIR a un rôle de conseil expert sur la stratégie générale de développement de la filière et statue sur les recrutements et les modalités de financement. Il est composé de 2 représentants par Centre de Référence (CRMIR), nommés pour 5 ans. Il se réunit 2 fois par an.

L'équipe projet de la filière conduit et coordonne le projet filière dans sa globalité. Elle est en charge d'identifier les besoins, de mettre en place les actions, d'en assurer leur pilotage, leur suivi et leur évaluation. Elle fédère les divers partenaires de la filière autour de projets communs, et s'assure de l'application des directives nationales demandées par la DGOS en lien avec les partenaires externes. Elle est actuellement composée de : 1 animateur, élu pour 5 ans, 1 chef de projet, 1 chef de projet adjoint, 1 chargé de mission médico-social, 1 chargé de mission recherche (en cours de recrutement), 1 chargé de mission communication en apprentissage.

Le conseil de filière a un rôle décisionnel sur l'orientation et la stratégie générale de développement de la filière. Il est composé actuellement de membres représentant les différents acteurs et partenaires de la filière. Il se réunit 1 fois par an lors de la Journée Nationale filière.

Les commissions de pilotage assurent une mission de pilotage, de sélection et d'orientation des actions dans les axes prioritaires du plan d'action annuel. Chacune d'entre elles est composée des chefs de projet ou chargés de mission, de représentants de CRMIR, de représentants des associations de patients et enfin de professionnels de soutien en lien avec la thématique de la commission.

Une charte de fonctionnement signée par les coordonnateurs de CRMIR spécifie les liens entre la filière et ses partenaires.

ACTIONS MAJEURES

réalisées en 2019-2020



AXE 1

AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existantes

> En 2019 et 2020, les campagnes DGOS de changement de coordonnateurs/responsables de centres ont permis la mise à jour pour 12 centres au total. Les changements ont été transmis à Orphanet et actualisés dans la base de données BRAIN-TEAM, puis publiés par la filière (mailing interne, InfoLettre publique, site internet).

> En 2020, une plaquette expliquant le PFMG2025 et synthétisant le parcours de prescription a été produit par la filière à destination des centres soumettant des échantillons aux plateformes de séquençage génomique.

> Des interventions régulières dans les colloques professionnels sont organisées (voir rubrique « Communication / Information »).

> La documentation BRAIN-TEAM a été mise à jour ainsi que le livret inter-filière.

Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique du patient (ETP)

> En 2019 & 2020, la filière a accompagné 13 de ses centres dans leur réponse à l'appel à projet ETP piloté par la DGOS : des réunions préparatoires ont eu lieu avec chaque CRMR afin de coordonner leur projet, en intra, mais aussi entre les CRMR déposants de la filière.

La filière a géré le dépôt des dossiers, leur homogénéisation et leur soumission auprès de la DGOS.

> La filière a accompagné une proposition de module de programme ETP concernant l'accessibilité aux outils numériques, en lien avec une association de patient initiatrice du projet (AFAF).

> Présentation & mise en route du projet BRAIN-TEAM « Accompagnement des aidants dans les maladies rares neurologiques » à la 5ème Journée Annuelle de la filière le 24 novembre 2019. Ce projet éducatif est à destination des aidants, et permettra d'ouvrir les séances d'éducation thérapeutique à des thématiques multi professionnelles (accompagnement par des juristes, psychologues, assistants sociaux, prise en compte de la fratrie etc.). Retard dans la mise en place de ce projet suite à la crise sanitaire. Report en 2021.

> En 2020, la filière a choisi de proposer aux centres porteurs de programmes ETP (validés ou en cours de création), un outil numérique afin de les accompagner dans la digitalisation de leur programme : la filière a sélectionné un prestataire, et propose aux équipes dispensatrices un outil de gestion et d'organisation numérique de leur ETP, avec une interface destinée au patient (sous forme d'une Appli smartphone).

Promouvoir la transition enfant-adulte

> En 2019 & 2020, la filière a participé à l'action inter-filière de création d'un référentiel de transition. Ce guide est le fruit d'un travail collaboratif de 18 filières de santé maladies rares, avec l'aide de l'AFDET (Association francophone pour le développement de l'éducation thérapeutique) et la participation de patients adolescents et jeunes adultes. L'objectif est ainsi d'accompagner les adolescents et jeunes adultes atteints de pathologies chroniques rares dans les 5 dimensions de la transition. Finalisé en 2020, il est diffusé depuis novembre.

> En 2020, la journée de sensibilisation interfilière sur la transition a été reportée.

Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge

> PNDS : En 2019-2020, la filière a accompagné 16 de ses centres dans leur réponse à l'appel à projet PNDS piloté par la DGOS : des réunions ont eu lieu avec chaque déposant de déclaration d'intention. La filière a produit un référentiel de priorisation des demandes ainsi que demandé par la DGOS. La filière a géré le dépôt des dossiers, leur homogénéisation et leur soumission auprès de la DGOS. Suite au départ en juillet 2019 de la chargée de mission dédiée à la coordination des PNDS, recrutement d'un nouveau chargé de mission pour coordonner les PNDS BRAIN-TEAM en décembre 2019.

La filière a poursuivi l'accompagnement des CRMR pour la production de leur PNDS, en proposant un soutien à leur coordination pour chacun des CRMR. En 2020, le volet dédié aux recommandations médico-sociales est revu et refondu pour être

proposé en format pré-rempli pour les services sociaux. En 2020, le PNDS coordonné par le Dr Sarret (CCMR Leucodystrophies, Clermont-Ferrand) a été publié sur le Syndrome de Allan Herndon-Dudley (travail inter-filière avec DéfiScience).

> Action à destination des médecins traitants : Dans la poursuite de ses actions annuelles, la filière a coordonné la participation inter-filière au congrès annuel à Paris (congrès du Collège de la Médecine Générale, CMG).

Dans ce cadre, en 2019, la Keynote d'ouverture du congrès annuel a été proposée aux FSMR, en collaboration avec le CMG. BRAIN-TEAM a été active dans l'organisation et la préparation de cette présentation d'ouverture. Par ailleurs, le partenariat tripartite travaillé dès 2018 a pu être finalisé et signé entre le CMG, Maladies Rares Info Services et 19 Filières de Santé Maladies Rares, afin de mettre en place des actions de communication et d'information ciblées à destination des médecins généralistes. En 2019, une rencontre a été organisée au CHU de Fort-de-France entre la filière et l'équipe du centre de compétence BRAIN-TEAM locale afin de présenter un état des lieux global sur les actions de la filière. Une formation à l'outil BaMaRa a été proposée pour les personnels locaux. Le Pr Bellance, chef du service de neurologie s'est ensuite tourné vers la filière pour l'aider à monter son projet de plateforme d'expertise outre-mer, qui a été labellisé, et continue

> Développer la fonction de coordination du parcours : En 2019, un stagiaire en Master2 coordination de parcours de soin (Paris-Sorbonne), dont le sujet de stage portait sur la création d'un référentiel de

ACTIONS MAJEURES

réalisées en 2019-2020

prise en charge pour l'accompagnement de la Maladie de Huntington en Etablissements Sociaux et médico-sociaux (ESMS) a été accueilli dans la filière : l'outil créée dans le cadre de cette recherche-action sera rendu disponible pour les centres intéressés.

Actions de la FSMR concernant l'Outre-Mer

> La filière est particulièrement attentive à l'implication des centres ultra-marins dans son réseau. En 2019, une rencontre a été organisée au CHU de Fort-de-France entre la filière et l'équipe du centre de compétence BRAIN-TEAM locale afin de présenter un état des lieux des actions de la filière. Une formation à l'outil BaMaRa a été proposée pour les personnels locaux. Le Pr Bellance, chef du service de neurologie s'est ensuite tourné vers la filière pour l'aider à monter son projet de plateforme d'expertise outre-mer, qui a été labellisé, et continue à échanger régulièrement avec l'équipe de la filière.

> La filière a échangé avec certains centres de la Réunion concernant les formations distantes à BaMaRa et la mise en œuvre des RCP.

Arrivée des Plateformes d'Expertise Maladies Rares PEMR

Depuis 2020, la filière est en lien avec les chefs de projet des PEMR pour articuler la mise en place de leurs actions avec celles des filières. Des collaborations sont en cours notamment sur certains projets d'envergure nationale.

Création d'un Centre de Ressource Psychologique pour BRAIN-TEAM

> En 2020, la filière a lancé la création de son centre de ressource psychologique, porté par 2 psychologues référentes. Les contours du projet ont été définis pour un lancement du projet début 2021.

AXE 2

ACCOMPAGNEMENT MEDICO-SOCIAL

Animation de réseau

> La filière a poursuivi son projet d'envergure concernant la mise en place d'un réseau d'ESMS collaboratifs, via un programme d'accompagnement et de pair-aidance régionale. La réunion de lancement avec 12 directeurs des ESMS ressources (conventionnés avec la filière) a eu lieu en novembre 2019 et les réunions d'organisation se sont poursuivies toute l'année 2020, notamment autour de la création d'un livret de présentation.

> En 2019, la filière a signé 2 conventions de partenariat nationales : avec APF France Handicap (actions de sensibilisation et de montées en compétences des professionnels des différents ESMS de l'Association -secteur jeunes et adultes- selon les besoins des territoires), et l'Association Française des aidants (projet répit & accueil temporaire et aide aux aidants).

> Un 3ème partenariat national a été signé en 2020 avec l'association Juris-Santé.

> En 2020, la filière a participé à la Plateforme Expérientielle des Savoirs sur la Nutrition (lancement prévu en 2021)

Création d'outils

> La filière a travaillé à l'élaboration d'un document complémentaire de transmission à la MDPH, au sein du Groupe de Travail Inter-Filières Médico-Social. Ce document a fait l'objet d'une présentation à la CNSA, lors du séminaire semestriel des coordonnateurs MDPH en septembre 2019, par la filière BRAIN-TEAM. Ce document a été retravaillé en 2020, à l'initiative de BRAIN-TEAM, pour le finaliser et le diffuser au sein d'une expérimentation nationale organisée.

> En 2019 & 2020, BRAIN-TEAM a poursuivi le déploiement d'un Dossier Unique de pré-Admission (DUA) en ESMS adulte (projet pilote soutenu par l'ARS Pays de la Loire et le Conseil Départemental) : en phase de test inter-régional.

Projets de recherche en sciences humaines et sociales

> En juin 2019, la filière a été lauréate d'un appel à projet recherche SHS de la Fondation Groupama : Le projet COMP-QUADH a été sélectionné et a pour objectif d'améliorer l'accompagnement à domicile des patients atteint de la maladie de Huntington en mettant à jour les compétences des auxiliaires de vie intervenant auprès de ces patients. Il s'agit d'un projet interdisciplinaire basé sur la collaboration de nombreux acteurs : le laboratoire de psychologie des Pays de la Loire, le Centre de Référence de la maladie de Huntington d'Angers, l'association Huntington France, des experts de l'accompagnement sociale et médico-social (APF France Handicap Pays de la Loire),

des experts en formation des médicaux sociaux (Centre de Formation et de Recherche à la Relation d'Aide et de Soins (CEFRAS) de Chemillé-sur-Anjou).

AXE 3

REDUIRE L'IMPASSE DIAGNOSTIQUE

Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du Plan France Médecine Génomique (PFMG 2025)

> Implication dans des réflexions nationales et européennes : participation de la filière aux réunions de concertation organisées par les opérateurs.

> Suite aux appels à candidature de la Haute Autorité de Santé (HAS) pour la priorisation des pré-indications maladies rares ayant accès aux plateformes de séquençage dans le cadre du PFMG2025, 6 pré-indications portées par les CRMR ont été retenues dont une pré-indication filière générique pour l'ensemble des maladies rares neurodégénératives du sujet jeune (voir site web brain-team.fr, onglet Actions, page PFMG).

Mettre en place un observatoire du diagnostic & créer un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR).

> La filière a poursuivi son travail récurrent de révision et de mise à jour des codes Orpha pour les maladies de la filière, en collaboration avec ses CRMR et la nouvelle chef de projet nomenclature BNDMR. Ces codes permettront le bon remplissage de tous les registres, bases de données etc.

ACTIONS MAJEURES

réalisées en 2019-2020



> En lien direct avec la BNDMR, l'équipe projet suit et coordonne la formation de ses centres dans les CHU où l'outil BaMaRa est déployé (outil permettant de répertorier les patients maladies rares dans les centres) :

Le personnel de 18 sites hospitaliers a pu assister à ces formations. Toutes les personnes formées des centres de la filière reçoivent alors une documentation ciblée sur la filière (codes ORPHA, FAQ...). L'équipe BRAIN-TEAM transmet toutes les mises à jour de BaMaRa ainsi que les informations concernant la BNDMR et répond aux questions des utilisateurs.

> Concernant l'impasse diagnostique propre, dès 2019, la filière a initié un travail pour générer un outil de « gradation de certitude diagnostique » spécifique pour ses maladies neurologiques rares (génétiques ou non) à partir du modèle générique proposé par la BNDMR.

Pour cela, BRAIN-TEAM a fait plusieurs réunions avec la BNDMR, mais aussi avec la filière FILNEMUS pour affiner ses réflexions et créer une trame de recueil ad hoc.

> La filière a diffusé dès 2019 ces trames auprès des CRMR et les a accompagnés dans la rédaction de schémas décisionnels type par groupes de pathologies BRAIN-TEAM, afin de générer des tableaux de gradation diagnostique (confirmé, probable, en cours, indéterminé) pertinents. Des réunions spécifiques avec chaque CRMR ont eu lieu afin de présenter l'action et les enjeux de ces trames et

du recueil pour aboutir à une homogénéisation de codage des maladies qui permettra de créer un registre national des personnes en impasse diagnostic.

> En 2020, la filière a répondu à la demande d'engagement de la DGOS concernant sa stratégie nationale de déploiement de moyens afin d'aboutir à une démarche diagnostique structurée et uniforme au sein de l'ensemble de ses CRMR. La DGOS a validé le scénario choisi par BRAIN-TEAM concernant le renforcement des règles de codage des patients dans les bases de données. Cette action sera déployée en 2021.

Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaire RCP

En 2019, la filière s'est inscrite dans le projet national inter-filière de déploiement des RCP, en suivant les recommandations DGOS. BRAIN-TEAM a choisi le prestataire Rofim avec qui elle participe au développement d'une plateforme de RCP à façon, conjointement avec les filières FILFOIE, G2M, CARDIOGEN, et FILSLAN.

> Ceci a permis de déployer l'application dans des délais compatibles avec les échéances du PNMR3 et la mise en place des pré-indications du PFMG prévue début 2020.

> En 2020, 19 RCP sont proposées par la filière (9 fonctionnent en routine et 10 sont en cours de création), portées par la quasi-totalité des CRMR BRAIN-TEAM.

Ces RCP permettent aux professionnels d'échanger sur les cas complexes de patients concernant leur diagnostic clinique et/ou génétique, leur suivi thérapeutique ou leur soumission aux plateformes SeqOIA ou AURAGEN dans le cadre du protocole établi par le PFMG.

AXE 4

PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM

> Dans son accompagnement des CRMR pour la production des PNDS, la filière leur recommande de bien indiquer et inscrire au document la liste des traitements et prescriptions hors AMM.

> En 2020, BRAIN-TEAM a initié un état des lieux avec ses CRMR : via une enquête interne leur demandant d'identifier leurs indications hors AMM et spécialités candidates à une RTU.

> Cette enquête est en cours de complétion avec les retours des associations de patients. A l'issue de cette complétion, la filière disposera d'un observatoire des traitements hors AMM et pourra s'engager dans une démarche pro-active auprès des institutions pour un plaidoyer.

> En 2020, BRAIN-TEAM a été invitée à participer au Groupe de Travail DGS/DGOS « Thérapeutique » afin de proposer une stratégie FSMR pour faciliter les prescriptions hors AMM.



AXE 5

PROJETS INNOVANTS FILIERE

Patients experts

> Dès 2019, inclusion des associations de patients BRAIN-TEAM dans les projets filière : campagne de candidature et réunions d'explications des contours de la participation. Le volontariat des membres d'associations pour ces projets est proposé. Des listes de volontaires pour 2 projets BRAIN-TEAM sont créées. Suite à la crise COVID, du retard a été pris à la mise en place de ces projets.

Qualvi

En 2019, la filière a lancé son projet de Recherche QUALVI « Une base de données de recueil de qualité de vie et d'histoire naturelle des maladies pour les maladies rares neurodégénératives » :

> La filière BRAIN-TEAM a été lauréat du 1er atelier de co-design e-santé & maladies rares proposé par la Fondation Maladies Rares (juin 2019).

> Dans ce cadre, la filière a pu bénéficier de l'accompagnement d'experts identifiés par la Fondation afin de lancer le projet. Plusieurs réunions de suivi ont été mises en place avec les partenaires et les membres de la Fondation.

> Le projet a été présenté et validé par les membres du conseil de filière (mars 2019) ainsi que par les associations de patients lors de la journée annuelle des associations (novembre 2019).

> En 2020, les chercheurs en charge du développement de l'outil questionnaire ont été identifiés et les contours du projet ont été définis.

ACTIONS MAJEURES

réalisées en 2019-2020

AXE 6

FORMER LES PROFESSIONNELS DE

SANTÉ A MIEUX IDENTIFIER ET

PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES

RARES

Renforcer la politique de formation initiale sur le cursus médecine



> La filière assure une présentation du panorama des maladies rares neurologiques aux internes de neurologie (Pr Verny – CHU Angers).

> Une présentation orale a été faite dans le cadre d'une session du congrès des internes en médecine générale (IS-NAR-IMG, février 2019) : des informations complémentaires étaient disponibles sur un stand interfilières que nous renouvelons chaque année depuis 2019.

Developper les formations continues dans le domaine des maladies rares

> La filière présente chaque année au Collège des Enseignants de Neurologie, un point d'actualité concernant la prise en charge des maladies rares neurologiques (Pr Verny).

> En 2019, la filière a co-organisé une journée de formation maladies rares neurologiques à destination des médecins du travail de la Mutuelle des Salariés Agricoles MSA (Le Mans).

> En 2019 et 2020, la filière a poursuivi

son action de formation des kinésithérapeutes de ville : finalisation et diffusion des 4 tutoriels en novembre 2020.

> Dans le cadre de ses actions médico-sociales, la filière a poursuivi le déploiement de ses formations régionales auprès des professionnels des établissements du secteur médico-social (ESMS), en collaboration avec les Equipes Relais Handicap Rares des territoires concernés. En 2019, ce sont ~ 250 professionnels des ESMS qui ont bénéficié de cette action de sensibilisation lors de 3 colloques organisés à Mulhouse, Rennes et Lyon. Les journées programmées au dernier trimestre 2019 ont été perturbées par la grève des transports en communs. En 2020, seuls 2 colloques ont été organisés à Limoges et Orléans, suite à la crise sanitaire.

> BRAIN-TEAM a piloté au premier semestre 2019 une action de formation expérimentale en collaboration avec l'APF France Handicap à destination des professionnels des structures d'aide à domicile et des professionnels de « terrain » des ESMS en Bretagne. Cette formation de 4 jours a permis de confirmer le besoin en formation continue et la nécessité de développer la formation à une dimension nationale. BRAIN-TEAM a préconisé pour 2020 un déploiement de cette formation sur les régions Occitanie, Nouvelle Aquitaine et Grand Est, mais a dû reporter ces formations en 2021 pour raisons sanitaires.

> Riche de l'expérience sur l'Ouest de la France, BRAIN-TEAM a accompagné le Centre de Référence Maladie de Huntington du CHU de Lille et le Centre de compétence du CHU d'Amiens, dans la mise en place d'une formation d'une journée sur la maladie de Huntington sur 4 lieux : Lille, Boulogne sur Mer, Vervins et Clermont de l'Oise. Au total, une centaine de professionnels ont été formés.

> En novembre 2019, BRAIN-TEAM a organisé son 1er séminaire à destination des directions des Etablissements Sociaux et Médicaux Sociaux ESMS pour lesquels la filière engage des partenariats de terrain, dans le cadre de son projet de réseau national de pair-aidance 2019. Prévu pour être reconduit en novembre 2020, ce colloque a dû être annulé à cause du COVID.

> En décembre 2019, le 2nd déjeuner-Symposium BRAIN-TEAM a eu lieu dans le cadre des Régionales de Neurologie (Trilogie Santé) à Angers : pour tout professionnel de santé exerçant dans les secteurs sanitaire, médico-social, social et sociétal en lien avec les pathologies neurologiques. Il n'a pu être proposé en 2020 à cause du COVID.

Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage

> La filière poursuit le programme, « aidants dans les maladies neurologiques rares » a été présenté et validé par le collège des CRMR ainsi que par les associations de patients lors de la journée annuelle de 2019. Le programme, « aidants dans les maladies neurologiques rares » a été présenté et validé par le collège des CRMR ainsi que par les associations de patients lors de la journée annuelle de 2019.

Cette action s'inscrit dans un programme plus large qui vise à identifier des patients-experts et des experts-aidants au sein des associations de la filière qui seraient susceptibles de participer au montage de différents projets où leur expérience sera essentielle. Un livret de présentation a été produit par la filière. Les 1ers contacts ont été pris avec les partenaires identifiés.

AXE 7

COMMUNICATION / INFORMATION

Renforcement de la visibilité de la filière (patients et grand public)



> Site internet : 1/sur la page d'accueil, intégration de 2 nouvelles rubriques concernant les derniers articles de recherche parus par les CRMR et les dernières actualités ERN (pour les pathologies et les centres de référence) 2/ Création de 2 nouvelles pages web en 2020 : RCP et PFMG 3/Restructuration de plusieurs onglets.

> Dynamisation des réseaux sociaux (Facebook et Twitter) et de la chaîne YouTube.

> La filière poursuit le programme, « aidants dans les maladies neurologiques rares » a été présenté et validé par le collège des CRMR ainsi que par les associations de patients lors de la journée annuelle de 2019. Cette action s'inscrit dans un programme plus large qui vise à identifier des patients-experts et des experts-aidants au sein des associations de la filière qui seraient susceptibles de participer au montage de différents projets où leur expérience sera essentielle.

ACTIONS MAJEURES

réalisées en 2019-2020

Un livret de présentation a été produit par la filière. Les 1ers contacts ont été pris avec les partenaires identifiés. la publication de 3 InfoLettres annuelles présentant les avancées des travaux de la filière ainsi que toute information d'intérêt concernant les maladies rares.

> La filière répond aux nombreuses sollicitations mail des patients qui lui arrivent directement par le site internet ou via Orphanet : lorsqu'il s'agit d'une requête concernant le choix d'une consultation, la filière oriente le patient ; lorsqu'il s'agit d'une question médicale, le courrier est transmis au médecin ad hoc qui y répond directement.

Renforcement de la communication au sein de la filière

> Diffusion d'une newsletter hebdomadaire à destination des 30 CRMR et d'une newsletter mensuelle aux CRMR et aux CCMR ainsi qu'à toute personne ad hoc du réseau des centres.

> En 2019, organisation de 4 journées nationales BRAIN-TEAM : la 5ème journée des Associations de patients, la 4ème journée nationale filière, la 4ème journée nationale des services sociaux filière et la 1ère rencontre des directeurs d'ESMS affiliés au réseau BRAIN-TEAM. En 2020, la journée annuelle filière a été annulée sans possibilité de report ; les journées des associations et des services sociaux ont pu être maintenues.

> Animation des instances de gouvernance de la filière BRAIN-TEAM.

Actions de communication maladies rares en inter-filières

> Informer les patients à Paris comme en régions

- Journée internationale des Maladies Rares en 2019 & 2020 : Participation à l'organisation de l'évènement dans les Gares SNCF avec 13 autres FSMR ; à Angers : participation à la table ronde de clôture de la journée.

- Participation régulière aux journées des associations de patients partenaires de la filière (à la demande).

> Participation active au comité éditorial inter-filière

- Co-crédation & diffusion de tous les outils de communication inter-filière (dont vidéo inter-FSMR).

> Projets FSMR / Maladies Rares Info Services (MRIS)

> En 2019, finalisation et promotion (lors du congrès annuel du CMG 2019) de l'élaboration d'une infographie animée accessible en ligne concernant le parcours du patient atteint de maladies rares (financement Fondation Groupama).

> Information aux professionnels de santé et congrès inter-filière

> Participation aux Rencontres Régionales Inter-Filière organisées par FA-VA-Multi à destination d'un public de professionnels régionaux qui doivent être sensibilisés à l'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares (2 rencontres en 2019, annulation de celles de 2020).

- Sensibilisation des Médecins Généralistes 2019 & 2020 : coordination des participations inter-filière au congrès annuel du CMG - organisation des 1ères participations au congrès des internes en médecine générale (ISNAR-IMG, Tours) et au congrès des jeunes installés et remplaçants (REAGJIR, Reims). Mise en place du partenariat FSMR / Maladies Rares Info Services / CMG afin de proposer une communication et une sensibilisation ciblée des médecins généralistes.

> Participation à des congrès annuels en inter-filière : co-organisation du stand inter-filière au congrès de la médecine d'urgence en 2019 (présentation webTV des cartes urgence maladies rares par BRAIN-TEAM), participation au congrès de la société française de pédiatrie, et co-organisation du stand inter-filière lors des Rencontres RARE2019 (novembre 2019). Organisation du stand inter-FSMR aux Assises de Génétique à Tours en 2020.

> Pour la première fois, BRAIN-TEAM ainsi que trois autres Filières de Santé Maladies Rares (DéfiScience, FILNEMUS et G2M) ont animé un mini symposium intitulé « The contribution of four French Rare Diseases Networks to improve diagnosis, research and care in Rare Diseases with neurodevelopmental, neurological, inherited metabolic and/or muscular manifestations. » Lors de la 31ème conférence de la European Academy of Childhood Disability (EACD) qui s'est tenue à Paris-La Cité des Sciences du 23 au 25 mai 2019. Il s'agit du plus grand événement européen et d'un des plus grands événements internationaux autour de l'enfant en situation de handicap.

> Participation à des congrès annuels de neurologie : organisation d'un stand commun BRAIN-TEAM/ filières à composantes neurologiques) au congrès des neuropédiatres (SFNP) avec DéfiScience et SENSGENE à Strasbourg en 2019, au congrès des neurologues hospitaliers (JNLF) avec G2M, FILNEMUS, FILSLAN, Fava-Multi, DéfiScience à Lille en 2019 et en e-congrès en 2020 avec G2M, FILNEMUS, FILSLAN, et au 32ème congrès des neurologues libéraux (ANLLF) à Rennes en 2019.

AXE 8

EUROPE

Implication de la filière dans les réseaux européens de référence ERN

> En 2019, la filière a accompagné 3 CRMR non-encore affiliés à un ERN dans leur candidature au nouvel appel à candidature pour les HCP (Health Care Provider HCP). Trois centres ont ainsi postulé et ont rejoint les ERN Vascern et RITA.

> En 2019 & 2020, la FSMR a poursuivi son travail dans le cadre du Work Package 3 (WP3 : Diagnostic Pathway) de l'ERN-RND Rare Neurological Diseases : mise à jour des partenaires du réseau ERN-RND sur Orphanet & mise en place d'actions pour l'amélioration du diagnostic pour les maladies de l'ERN-RND.

> La filière a continué de représenter son réseau à toutes les réunions de l'ERN-RND : board et réunions annuelles, en y présentant les avancées du travail du WP3 et en continuant la diffusion des informations au réseau BRAIN-TEAM.

