



Actions 2020 filière BRAIN-TEAM

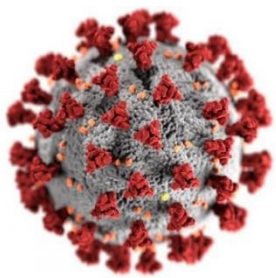
Journée Nationale BRAIN-TEAM

23 mars 2021



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



INFO COVID-19

PAGE D'ACCUEIL SITE WEB BRAIN-TEAM



QUI SOMMES-NOUS MEMBRES MALADIES ACTIONS

INFO - COVID-19



Mar 19
2021

INFOS COVID-19 (MAJ le 19/03)

BRAIN-TEAM

Recommandations générales pour la prise en charge et la vaccination

Les consignes nationales conseillées à la population générale s'appliquent à l'ensemble du système nerveux central.

Vous pouvez retrouver ces consignes sur le site du gouvernement : www.gouvernement.fr

Toute maladie chronique n'expose pas à un risque accru d'atteinte grave liée au virus. Arrêtez votre traitement sans avis médical de la part d'un spécialiste.

Les gestes à suivre



Se laver les mains très régulièrement, tousser/éternuer dans son coude, saluer sans se serrer la main, utiliser des mouchoirs à usage unique, rester à plus d'un mètre de distance les uns des autres

Recommandations pour les patients et professionnels concernés par les pathologies BRAIN-TEAM

Recommandations pour les patients et professionnels concernés par les pathologies BRAIN-TEAM

Les centres BRAIN-TEAM restent mobilisés pendant l'épidémie de COVID-19. Des recommandations de prise en charge, d'accompagnement, ou concernant la vaccination vous sont proposées par les centres maladies rares, les ERN ainsi que certaines associations de patients.

- + Symptômes prolongés suite à une Covid-19
- Vaccination
 - ◊ Mieux comprendre la vaccination – proposé par le Secrétariat d'Etat chargé des personnes handicapées
 - ◊ Liste des pathologies prioritaires par filière – proposé par le Ministère de la santé
 - ◊ Liste des comorbidités associées à un risque de forme grave du Covid-19 et ouvrant droit à la vaccination (dont pathologies neurologiques) – proposé par le Ministère de la santé
 - ◊ Vaccination contre la COVID-19 en cas de maladie vasculaire rare du cerveau (15/01/2021) – CRM CERVO
 - ◊ Mise au point sur la vaccination – CRM Narcolepsie – Hypersomnies Rares

- + Personnes atteintes de maladies vasculaires rares du cerveau
- + Personnes en situation de handicap
- + Personnes atteintes de la maladie de Huntington
- + Personnes atteintes de Sclérose en Plaques, NMO ou autres pathologies démyélinisantes
- + Enfants atteints du syndrome Gilles de la Tourette
- + Personnes atteintes d'un syndrome parkinsonien : paralysie supra-nucléaire (PSP), atrophie multi-systématisée (AMS)
- + Personnes atteintes d'une aphasie primaire progressive
- + Auteurs pour une pathologie / démence apparentée à la maladie d'Alzheimer
- + Personnes atteintes d'une ataxie
- + Personnes atteintes d'une parapésie spastique
- + Personnes atteintes de dystonie
- + Personnes atteintes du syndrome de Kleine-Levin
- + Personnes atteintes de Narcolepsie de type 1, de type 2 ou Hypersomnie Idiopathique
- + ERN - Réseaux Européens de Référence
- + Sociétés savantes

COVID-19



COVID-19 : RECOMMANDATIONS DES FILIERES MALADIES RARES

Une maladie nouvelle telle que le COVID-19 amène les patients et les médecins à se poser de nombreuses questions. C'est d'autant plus le cas en ce qui concerne les maladies rares, car une double problématique se pose.

Certains patients atteints de maladies rares sont plus exposés au virus car ils éprouvent davantage de difficultés à effectuer les gestes barrières de protection :



Ces patients sont également susceptibles de développer une forme grave. Dans ce cadre, il n'est pas toujours facile de pouvoir les conseiller.

C'est pourquoi les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ont publié des recommandations sur leurs sites web.

Ces recommandations sont aussi répertoriées sur le **portail ORPHANET**.

Cette page recense des recommandations et des avis d'experts concernant le COVID-19 et les maladies rares en plusieurs langues, y compris ceux fournis par les FSMR et les Réseaux Européens de Référence (ERNS).



www.orpha.net



Vaccination en très haute priorité des personnes à très haut risque Liste de pathologies rares justifiant une vaccination en très haute priorité contre la COVID-19 Filières de Santé Maladies Rares

Conformément à l'ouverture du périmètre des vaccinations prioritaires mentionnée dans l'avis de la HAS du 17 décembre 2020, une liste des patients atteints de maladies rares et à **très haut risque** d'hospitalisation ou de décès a été établie.

Filières	Pathologies	Effectifs
AnDDI-Rares Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares	Cardiopathies congénitales cyanogènes avec insuffisance cardiaque instable	500 - 1000
	Fibroses pulmonaires congénitales ou acquises ou ventilation dépendantes	100
BRAIN-TEAM Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central	Angiopathie de moyamoya	800 patients environ
	CADASIL et leucoencéphalopathies vasculaires familiales apparentées	1200 patients environ
	Thromboses veineuses cérébrales	1500 patients environ
	Dissections des artères cervicales et cérébrales héréditaires	150 patients environ
	Malformations artério-veineuses cérébrales	800 patients environ
	Cavernomes cérébraux héréditaires	500 patients environ
FAIR Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	Maladies auto-immunes systémiques rares : - Patients qui vont recevoir des corticostéroïdes (>15mg pendant plus de 3 semaines) - Patients qui vont recevoir des immunosuppresseurs et du RITUXIMAB	Environ 20 000 patients
FILFOIE Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	Maladies rares du foie sous immunosuppresseurs, en particulier les hépatites auto-immunes (avec ou sans greffe).	2500 - 3000 patients
	Déficits du trafic intracellulaire chez les enfants (NBAS : neuroblastoma amplified sequence)	Quelques dizaines



En résumé...

[illegible]

Déploiement opérationnel effectif

PNMR3



Déploiement opérationnel du PNMR3



Actualités 2020-21



Déploiement RCP Maladies Rares : outil(s) national(aux) par les FSMR pour les CRMR



Accès aux plateformes de séquençage NGS (Plan France Médecine Génomique 2025)

☞ AAP HAS sur les pré-indications (*priorisation de pathologies*)



BNDMR & Impasse Diagnostique : déploiement BaMaRa / DPI-MR;
création répertoire national des impasses diagnostiques



Production des PNDS : soutenu par la Filière (AAP DGOS)



Programme ETP : soutient AAP DGOS & outil de gestion programme ETP



Plateformes d'Expertises Maladies Rares : dans les établissements de santé / Outre-Mer (AAP DGOS)



Observatoire des Traitements : prescriptions hors AMM (pilotage DGS)



Lancement de projets BRAIN-TEAM : QUALVI, centre de ressource psychologique, autres...

BNDMR – BaMaRa - DPI

- ➡ En lien constant avec la BNDMR
- ➡ **Formation** des centres à BaMaRa



Outils d'accompagnement au codage

1. Classification par CRMR : codes ORPHA (extrait ORPHADATA)
2. Liens maladies-gènes / maladies-codes HPO
3. Critères d'Assertion Diagnostique



Google Drive

Les gènes et signes HPO pour toutes ces maladies sont regroupés dans un deuxième fichier ici.
Classification au 01/04/2020

ORPHA	Groupe/ Maladie/ Sous-type	
158266	Groupe	Syndrome pseudo-Huntington
101	Maladie	Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne
1429	Maladie	Chorée bénigne familiale
98755	Maladie	Ataxie spinocérébelleuse type 1
98756	Maladie	Ataxie spinocérébelleuse type 2
98757	Maladie	Ataxie spinocérébelleuse type 3
276238	Sous-type clinique	Maladie de Machado-Joseph
276241	Sous-type clinique	Maladie de Machado-Joseph
276244	Sous-type clinique	Maladie de Machado-Joseph
98759	Maladie	Ataxie spinocérébelleuse type 17
157846	Maladie	Neuroferritinopathie
157946	Maladie	Maladie de Huntington-like 3
263440	Groupe	Neuroacanthocytose
2388	Maladie	Chorée-acanthocytose
59306	Maladie	Syndrome de McLeod
98934	Maladie	Maladie de Huntington-like ;
157850	Maladie	Neurodégénérescence assoc
216866	Sous-type clinique	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase, forme classique
216873	Sous-type clinique	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase, forme atypique
306719	Groupe	Maladie neurodégénérative avec mouvements choréiques
399	Maladie	Maladie de Huntington
1429	Maladie	Chorée bénigne familiale
157941	Maladie	Maladie de Huntington-like 1
209905	Maladie	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde
248111	Maladie	Maladie de Huntington juvénile
401901	Maladie	Maladie de Huntington-like due à des expans

Asserion diagnostique (BaMaRa et DPI) LEUKOFRANCE Démences AMS Huntington Narcolepsie ... CERVO M

BNDMR – BaMaRa - DPI

Le 01/04/2020 nous avons fait une revue de tous les gènes associés aux codes ORPHA des maladies BRAIN-TEAM à partir de la base de données Orphanet :

Une base de données en ligne sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Copyright, INSERM 1997. Disponible à <http://www.orphanet.fr>

Les gènes sont répertoriés selon la nomenclature HUGO par ordre alphabétique avec en correspondance toutes les maladies associées dans la littérature

Symbole du gène	Maladie	Orpha	Synonyme 1	Synonyme 2	Synonyme 3	Synonyme 4	Synonyme 5	Synonyme 6
U2ML1	Syndrome de Noonan	648	FLJ25179	p170				
ARS2	Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse	313808	KIAA1270	alanine tRNA lig: bA444E17.1				
ARS2	Ovarioleucodystrophie	99853	KIAA1270	alanine tRNA lig: bA444E17.1				
BCA7	Maladie d'Alzheimer précoce autosomique	1020	ABCX					
BCB7	Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie	2802	ASAT	Atm1p	EST140535			
BCCE	Pseudoxanthome élastique	758	EST349056	MLP1	MRP6	URG7		
BCD1	Adrenoleucodystrophie liée à l'X, forme	139396	ALDP	AMN	adrenoleucodystrophie			
BCD1	Adrenomyélonéuropathie	139399	ALDP	AMN	adrenoleucodystrophie			
BCD1	CADDOS	369942	ALDP	AMN	adrenoleucodystrophie			
CER3	Déficit en céramidase alcaline 3	502444	APHC	FLJ11238	alkaline phytoceramidase			
CO2	Dégénérescence cérébello-rétinienne	313850	ACONM	aconitate hydrat mitochondrial aconitase				
CTA2	Maladie de Moyamoya	2573	ACTSA					
CTA2	Syndrome multisystémique de dysfonctionnement	404463	ACTSA					
CTB	Syndrome d'anomalies du développement	79107	P-actin					
CVRL1	Télangiectasie hémorragique héréditaire	774	ALK1	HHT	HHT2			
IDA2	Syndrome de Sneddon	820	ADGF					
DAMTSL1	Syndrome de microcéphalie-dysmorphique	521445	ADAMTSR1	FLJ35283	punctin			
IDAR	Nécrose striatale bilatérale de l'enfant	225154	ADAR1					
IDAR	Syndrome d'Alcaïdi-Goutières	51	ADAR1					
ICY5	Chorée bénigne héréditaire	1429	ACS					
ICY5	Dyskinésie familiale avec myokymie faciale	324588	ACS					
IDD3	Tétraplégie spastique congénitale héréditaire	210141	gamma-adducin					
FG3L2	Ataxie spinocérébelleuse type 28	101109	SPAX5					
FG3L2	Syndrome d'ataxie spastique-épilepsie	313772	SPAX5					
JH1	Syndrome de Joubert	475	FLJ20069	JBT53	Joubertin			
JH1	Syndrome de Joubert avec anomalies oculaires	220493	FLJ20069	JBT53	Joubertin			
JMP1	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like	280293	ARS-interacting 1	EMAP II	EMAP-2			
LDH18A1	Paraplégie spastique autosomique dominante	447753	PSCS					
LDH18A1	Paraplégie spastique autosomique dominante	447757	PSCS					
LDH18A1	Paraplégie spastique autosomique récessive	447760	PSCS					
JMPD2	Paraplégie spastique autosomique récessive	401805	AMPD isoform L	SPG63				

Gènes vers maladies BRAIN-TEAM Maladies BRAIN-TEAM vers gènes

Maladie	Gène	Maladie	Gène
ADAMTSR1	FLJ35283	ADAMTSR1	FLJ35283
ADAR1	51	ADAR1	51
ADAR1	51	ADAR1	51
ADAR1	51	ADAR1	51
ADAR1	51	ADAR1	51
ADAR1	51	ADAR1	51
ADAR1	51	ADAR1	51
ADAR1	51	ADAR1	51
ADAR1	51	ADAR1	51
ADAR1	51	ADAR1	51

Complément de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	
Complément de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est recommandée		La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
CRM	Maladie ou groupe de maladies / phénotype	Confirmé	Probable	En cours	Indéterminé
AMS	AMS	AMS grade "probable" & "certain" (selon classification internationale)	AMS grade "possible" (selon classification internationale)		Syndrome parkinsonien ou syndrome cérébelleux ou dysautonomie de causes indéterminées
LEUKOFRANCE	Leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares	Maladie génétique avec identification de la ou des mutations génétiques causales ou du nbre de copies de gènes	Déficit protéique en particulier biochimique sans mutation génétique causale identifiée/ en cours/ou non faite	leucoencéphalopathie génétique/leucodystrophie phénotypée sur analyse clinico IRM sans marqueur génétique ou biochimique identifiés ou en cours	leucoencéphalopathie génétique/leucodystrophie possible sans précision sur la maladie
MIRCEM	Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle	pathologies associées à des auto-anticorps et/ou biomarqueurs positifs	pathologies répondant à tous les critères diagnostics définies par les sociétés savantes internationales		pathologies ne répondant pas aux critères diagnostics et n'ayant pas d'auto-anticorps/biomarqueurs spécifiques
CERVCO	leucoencéphalopathie vasculaire génétique	Leucoencéphalopathie vasculaire avec identification de la ou des mutations génétiques causales ou du nbre de copies de gènes. (ORPHAcode: 136, 85458, 247691, 313838, 477749, 36383, 73229, 75326, 199354, 482077)	Leucoencéphalopathie vasculaire héréditaire avec phénotype clinique et IRM évocateur. Recherche de marqueur génétique non encore réalisée. (ORPHAcode: 477754)	Leucoencéphalopathie vasculaire héréditaire avec phénotype clinique et IRM évocateur. Recherche de marqueur génétique en cours. (ORPHAcode: 477754)	Leucoencéphalopathie vasculaire héréditaire possible. Recherche de marqueur génétique négative.
CERVCO	Maladie de moyamoya	Maladie de moyamoya définie radiologiquement (artériographie ou ARM/IRM) après exclusion par des examens biologiques et d'imagerie d'une forme syndromique. (ORPHAcode: 2573)	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement (artériographie ou ARM/IRM). Absence d'argument clinique pour une forme syndromique. Explorations biologiques et d'imagerie à la recherche d'une forme syndromique non encore réalisée. (ORPHAcode: 2573)	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement (artériographie ou ARM/IRM). Explorations à la recherche d'une forme syndromique en cours. (ORPHAcode: 2573)	
CERVCO	Syndrome de moyamoya (maladie rare associée à une angiopathie de moyamoya)	Maladie génétique associée à une angiopathie de moyamoya avec identification de la ou des mutations génétiques causales ou du nbre de copies de gènes. (ORPHAcode: 881, 870, 232, 636, 648, 3071, 51, 2637, 42775, 280679, 363972, 401945, 481662)	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement et associée à un phénotype clinique évocateur d'une forme syndromique. Examens biologiques et d'imagerie à la recherche d'argument pour une forme syndromique et recherche de marqueur génétique non encore réalisé. (ORPHAcode: 477771)	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement et associée à un phénotype clinique et/ou des investigations biologiques et d'imagerie évocatrices d'une forme syndromique. Recherche de marqueur génétique en cours. (ORPHAcode: 477771)	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement et associée à un phénotype clinique et/ou des investigations biologiques et d'imagerie évocatrices d'une forme syndromique. Recherche de marqueur génétique négative.
CERVCO					

AAP DGOS – Soutien à la prise en charge



PNDS : 16 DOSSIERS

financés en 2019 et 2020

2019

10 dossiers BRAIN-TEAM

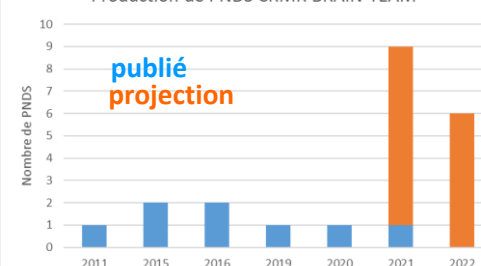
Adrénoleucodystrophie liée à l'X *	Caroline SEVIN Fanny MOCHEL
Ataxie de Friedreich	Claire Ewencyk
Neuromyérites optiques et syndromes apparentés	Kumaran Deiva Romain Marignier
Aphasie Primaire Progressive	Marc Teichmann
Atrophie Optique Autosomique Dominante OPA1 *	Christophe Verny Dominique Bonneau
Thrombose Veineuse Cérébrale de l'enfant	Hugues Chabriat
Narcolepsie de types 1 et 2	Yves Dauvilliers
Syndrome de Kleine-Levin	Isabelle Arnulf
Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD) *	Odile Boespflug-Tanguy
Maladie de Huntington	Anne-Catherine Bachoud-Lévi

2020

6 dossiers BRAIN-TEAM

Leucodystrophie métachromatique	SEVIN Caroline
Neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA)	GOIZET Cyril
Paralysie Supranucléaire Progressive (PSP) Dégénérescence cortico-basale (DCB)	LE BER Isabelle
Les maladies démyélinisantes aiguës à anticorps anti-MOG	DEIVA Kumaran
Encéphalites auto-immunes avec anticorps anti-NMDA récepteur	HONNORAT Jérôme
Syndrome Gilles de la Tourette	HARTMANN Andreas

Production de PNDS CRMR BRAIN-TEAM



AAP DGOS : Soutien à la production de programmes



ETP : 12 DOSSIERS

financés en 2019 et 2020

2019

4 dossiers BRAIN-TEAM

Patients et de entourage des patients atteints d'Ataxie cérébelleuse progressive de l'adulte d'origine génétique (nouveau programme) : ETP-PEPAC	Dr Adriana Prundean	Centre de référence neurogénétique	CHU Angers
Patients et entourage des patients atteints de la Maladie de Huntington : ETP-MH	Dr Katia Youssov	Centre de référence de la maladie de Huntington	AP-HP Henri Mondor
e-learning destiné aux patients atteints d'atrophie multisystématisée et à leurs aidants	Dr Christine Brefel-Courbon	Cente de référence de l'atrophie multisystématisée	CHU Toulouse
Enfants atteints de sclérose en plaques et leurs parents	Dr Hélène Maurey	Centre de référence maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle	AP-HP Bicêtre

2020

8 dossiers BRAIN-TEAM

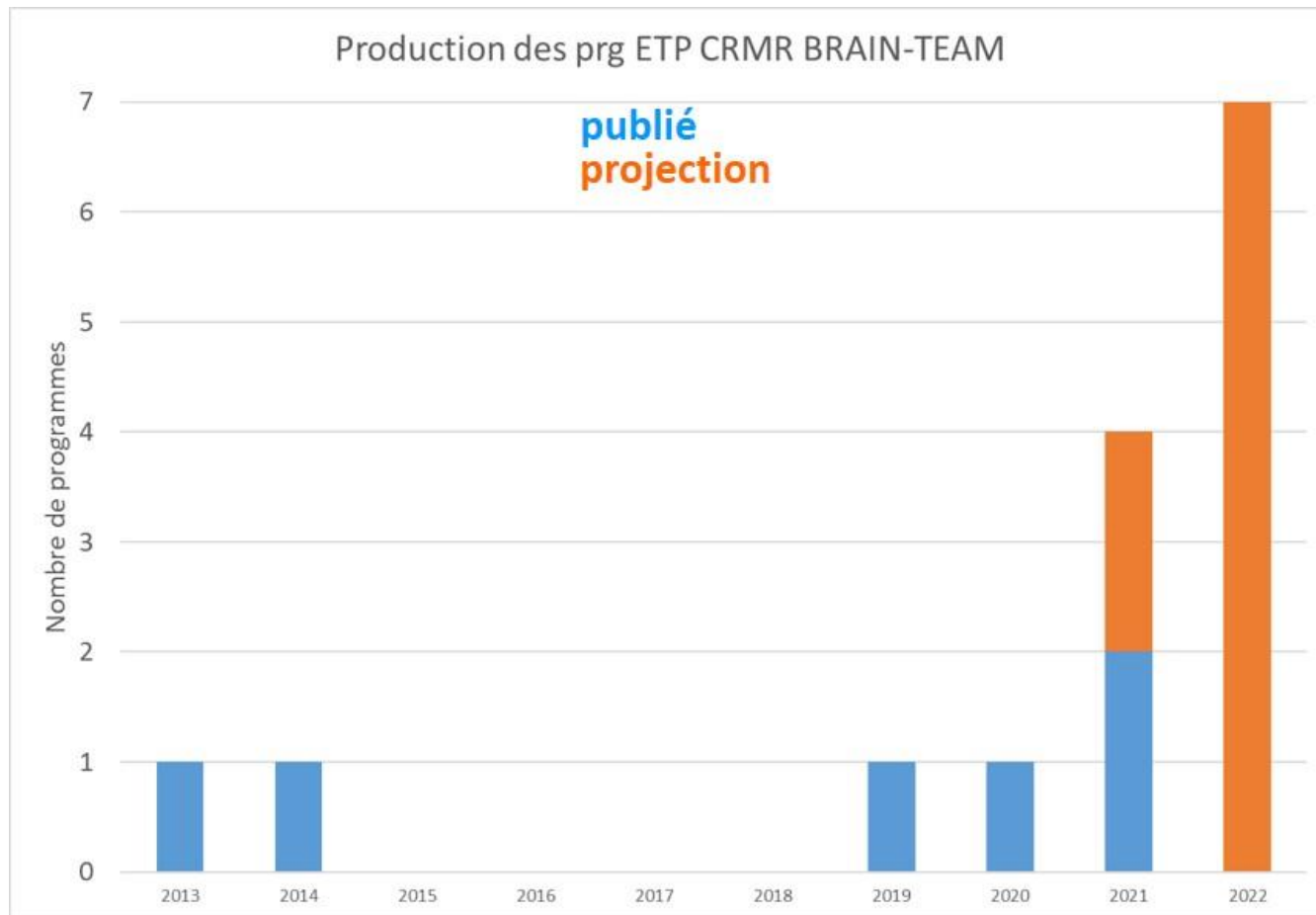
Programme d'éducation thérapeutique pour des adultes et enfants atteints de Narcolepsie	Pr DAUVILLIERS Yves	CRMR coordonnateur Narcolepsies et Hypersomnies Rares	CHU Gui-de-Chauliac - Montpellier
Programme d'éducation thérapeutique pour les patients atteints d'adrénoleucodystrophie liée au chromosome X (X-ALD) et leurs accompagnants	Dr SEVIN Caroline	CRMR constitutif Maladies Héritaires du Métabolisme (G2M), site Pitié-Salpêtrière	AP-HP, Paris-Sorbonne Université Hôpital Pitié-Salpêtrière
Education thérapeutique de la personne adulte atteinte d'hypersomnie idiopathique	Dr LEGER Damien	CRMR constitutif Narcolepsies et hypersomnies rares, site Hôtel-Dieu	AP-HP, Centre - Université de Paris Hôpital Hôtel Dieu
Le Syndrome de Kleine-Levin	Pr ARNULF Isabelle	CRMR constitutif Narcolepsies et hypersomnies rares - site Pitié-Salpêtrière	AP-HP, Paris-Sorbonne Université Hôpital Pitié-Salpêtrière
Education thérapeutique des patients et de l'entourage des patients atteints d'une maladie neurodégénérative rare du jeune adulte. Programme HuMaNE (Huntington Maladie Neuro-évolutive Education)	Pr PARIENTE Jérémie	CCMR démences rares ou précoces & CCMR maladie de Huntington	CHU Toulouse CCMR Huntington : UA1760 CCMR Démences rares ou précoces : UA1761
Education Thérapeutique des Patients présentant une Leucodystrophie débutant dans l'enfance	Pr BOESPFLUG-TANGUY Odile	CRMR coordonnateur Leucodystrophie et leucoencéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)	AP-HP. Nord - Université de Paris hôpital universitaire Robert Debré
L'éducation thérapeutique destinée aux aidants familiaux et aux patients atteints de la maladie d'Alzheimer et de démences rares	Dr LE BER Isabelle	CRMR coordonnateur démences rares ou précoces	AP-HP, Paris-Sorbonne Université Hôpital Pitié-Salpêtrière
Syndrome Gilles de la Tourette : accompagner l'enfant et ses parents dans la gestion quotidienne des tics.	Dr HARTMANN Andreas	CRMR coordonnateur Syndrome Gilles de la Tourette	AP-HP, Paris-Sorbonne Université Hôpital Pitié-Salpêtrière

AAP DGOS : Soutien à la production de programmes



ETP : 12 DOSSIERS

financés en 2019 et 2020



Partenariat BRAIN-TEAM / OSCARE

Incitation DGOS de :

- ☐ Déploiement numérique des ETP : e-ETP
- ☐ E-learning
- ☐ Modules en ligne
- ☐ Accompagnement à distance



Premier dossier éducatif partagé du patient

**pour faciliter l'organisation
des programmes ETP**

Proposition d'accès à un **dossier éducatif partagé du patient**

➤ **Plateforme gestion par l'équipe soignante :**



planning partagé, calendrier, dématérialisation des modules, BEP, tâches organisationnelles

➤ **Appli Patient :**



planning personnalisé, notifications de rappel, questionnaires en ligne, accès visio, contenu éducatif interactif et personnalisé

Mise à disposition par BRAIN-TEAM pour l'ensemble des programmes existants ou à venir

En cours de développement pour les programmes :

- ☐ SEP de l'enfant – *APHP Bicêtre*
- ☐ Syndrome Gilles de la Tourette – *APHP Pitié*
- ☐ Hypersomnies idiopathiques – *APHP Hôtel Dieu*





Partage d'expertise

RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRES - RCP

Bilan des RCP BRAIN-TEAM



Un outil, une double utilisation :

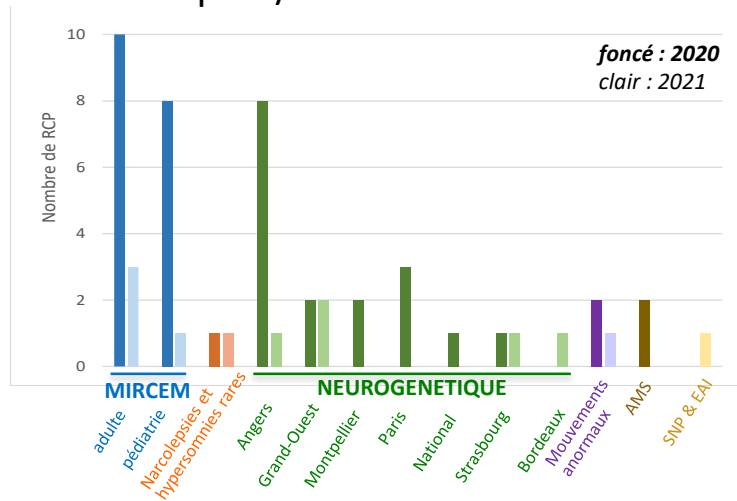
- 1/ les RCP diagnostiques et thérapeutiques ➡ les réunions pluridisciplinaires des CRMR
- 2/ les RCP diagnostic génétique ➡ PFMG2025 : séquençage très haut débit

- ❑ Outil développé « à façon » : Interaction mensuelle avec les développeurs ROFIM
- ❑ 8 FSMR : G2M, Filfoie, FILSLAN, Cardiogen ➡ 2021 : FILNEMUS, ORKID, MaRIH

<http://brain-team.fr/rcp-brain-team/>

- ❑ 20 types RCP qui sont en place : 13 ont débuté

- 54 sessions RCP réalisées
- Organisation variable : inter-régionale, locale
- 1 à 17 cas cliniques / session



Errance diagnostique

COLLEGE DE LA MEDECINE GENERALE

Les dernières ressources :

Partenariat



Enquête du Collège de la
Médecine Générale
« **La connaissance des généralistes
concernant les maladies rares** »



**panel de 1360 médecins généralistes
représentatifs**

- **besoin de ressources pratiques et de formation** sur la place et le rôle du médecin généraliste exprimé clairement
- **37%** déclarent **ne pas avoir le réflexe** d'y penser
- **28%** **ne pas savoir** où trouver les informations nécessaires

NOUVEAU

Publication de 2 fiches pratiques à destination des médecins généralistes



Prise en charge

- De la suspicion au diagnostic
- Place du MG dans le suivi

Publication d'une fiche
« **MÉMO ressource** »
à destination des
médecins généralistes



Les adresses ressources

- Orphanet
- Maladies Rares Info Services
- Alliance Maladies Rares
- FSMR

Prise en charge – Nouveauté 2021

PLATEFORME DE RESSOURCE PSYCHOLOGIQUE

Centre de Ressources Psychologiques



Un centre d'information, de coordination et d'aide à l'orientation psychologique

coordonné par deux psychologues référentes

Anne-Laure RAMELLI

AP-HP Mondor

*maladies rares & MND
animation de réseau de psy
plateforme de ressources*

Claire-Cécile MICHON

AP-HP Pitié – AFM Téléthon

Finalité : **faciliter l'accès des patients et de leur entourage à une aide psychologique de proximité** et adaptée aux problématiques spécifiques de leur maladie rare neurologique ; ressource pour les équipes des CRMR.

Comment ?

- 👉 **Formation** : les psychologues coordinatrices développent un réseau de professionnels référents (psychologues et psychiatres) sensibilisés et formés à nos pathologies.
- 👉 **Orientation** : Elles assurent des mission d'orientation et d'information auprès des professionnels des CRMR, associations de patients, tout demandeur en lien avec le CRMR.

Pas de suivi clinique, pas de prise en charge patient



Playliste « 6^{ème} Journée des Associations »

Formation : passée, présente, future

ACCOMPAGNEMENT

Formations ciblées



Tutoriels kinésithérapeutes



Projet de Formation de la Filière :
mission propre en lien avec notre plan de santé PNMR3



Filière Maladies Rares Système Nerveux Central :
identification de problématiques de prise en charge

 **4141 vues**

A venir - autres professionnels :

- ✓ Médecins généralistes
- ✓ Paramédicaux de ville



Formation Parents experts



- Session éducative inter-filière
- 2 représentants BRAIN-TEAM



Accompagnement des aidants

2021

Merci de votre attention

www.brain-team.fr

Facebook

Twitter

LinkedIn

CONTACTS

Chef de projet
Sophie Bernichtein
sophie.bernichtein@aphp.fr
01 42 16 14 29

Chef de projet adjoint
Bénédicte Belloir
benedicte.belloir@aphp.fr
01 42 16 13 34

Chargées de mission : mission@brain-team.fr

Isabelle Maumy
06 98 50 16 06

Marie Berre
01 42 16 09 43

Perrine Debraise
01 42 16 09 43

