



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



2020

NOS ACTIONS **BRAIN-TEAM**

filieres de santé
maladies rares

CHU
ANGERS
CENTRE HOSPITALIER
UNIVERSITAIRE

Financées et pilotées par le
Ministère chargé de la Santé



Retrouvez l'intégralité des rapports d'activités des 23 Filières de San-té Maladies Rares dans le Rapport d'activité maladies rares 2019 publié par la DGOS. Ce rapport offre aux professionnels, au public et au ministère chargé de la santé un panorama des activités réalisées par les CRMR et centres apparentés dans le domaine des maladies rares. Ceci afin de rationaliser c'est-à-dire rendre plus équitable et plus transparents, les financements mis à disposition des établissements pour leurs missions.

<http://brain-team.fr/wp-content/uploads/2021/04/Rapport-activite-filières-sante-maladies-rares-2019.pdf>



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 (CRMR) labellisés pour la période 2017-2022.

Parmi les 23 filières, 4 fédèrent les CRMR 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 FAVAMulti 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'IDENTITÉ

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



PÉRIMETRE

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

Ces pathologies peuvent être à expression motrice ou cognitive, familiale 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'atteinte du système nerveux central :

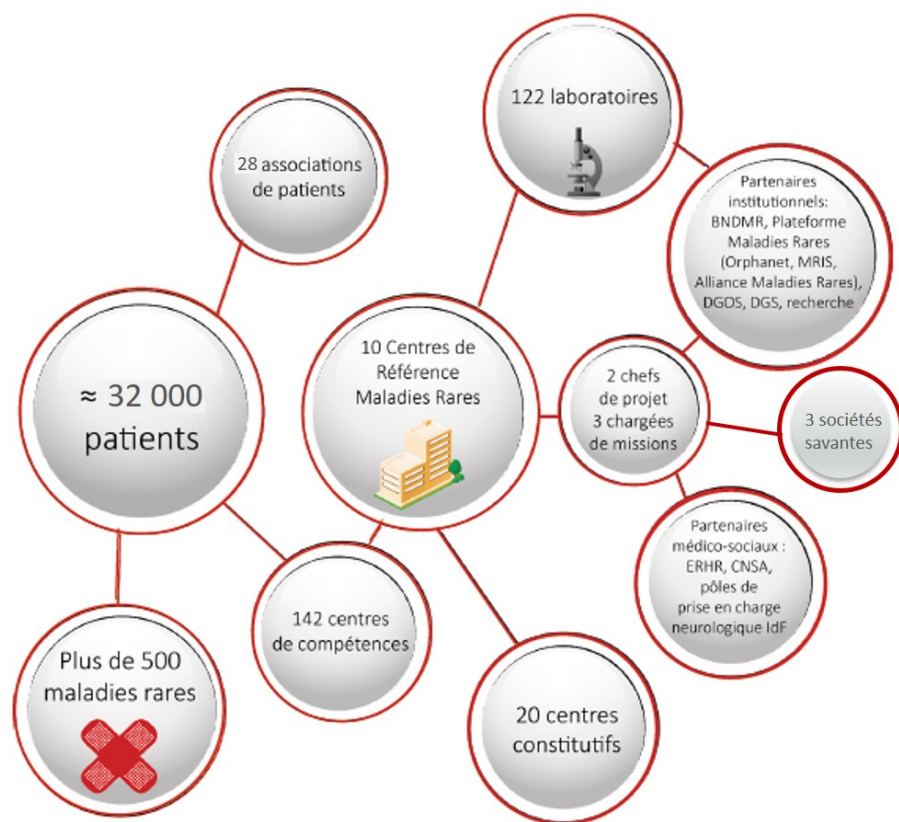
- atteintes motrices
- atteintes cognitives
- atteintes vasculaires
- atteintes inflammatoires et auto-immunes
- atteintes paranéoplasiques
- atteintes de la substance blanche
- troubles rares du sommeil

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, anévrysmes cérébraux familiaux, angiopathies amyloïdes...), **NARCOLEPSIES ET HYPERSOMNIES RARES**, **SYNDROME GILLES DE LA TOURETTE**, **SYNDROMES NEUROLOGIQUES PARANÉOPLASIQUES ET ENCÉPHALITES AUTO-IMMUNES.**

RÉSEAU BRAIN-TEAM

Suite à la relabélisation des Centres de Référence Maladies Rares de 2017 et à la relabélisation 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 compétence adultes et enfants répartis en métropole et en outre-mer.



LES CENTRES DE RÉFÉRENCE



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



Leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares

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



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



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).



Atrophie multisystématisée

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



Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle

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



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

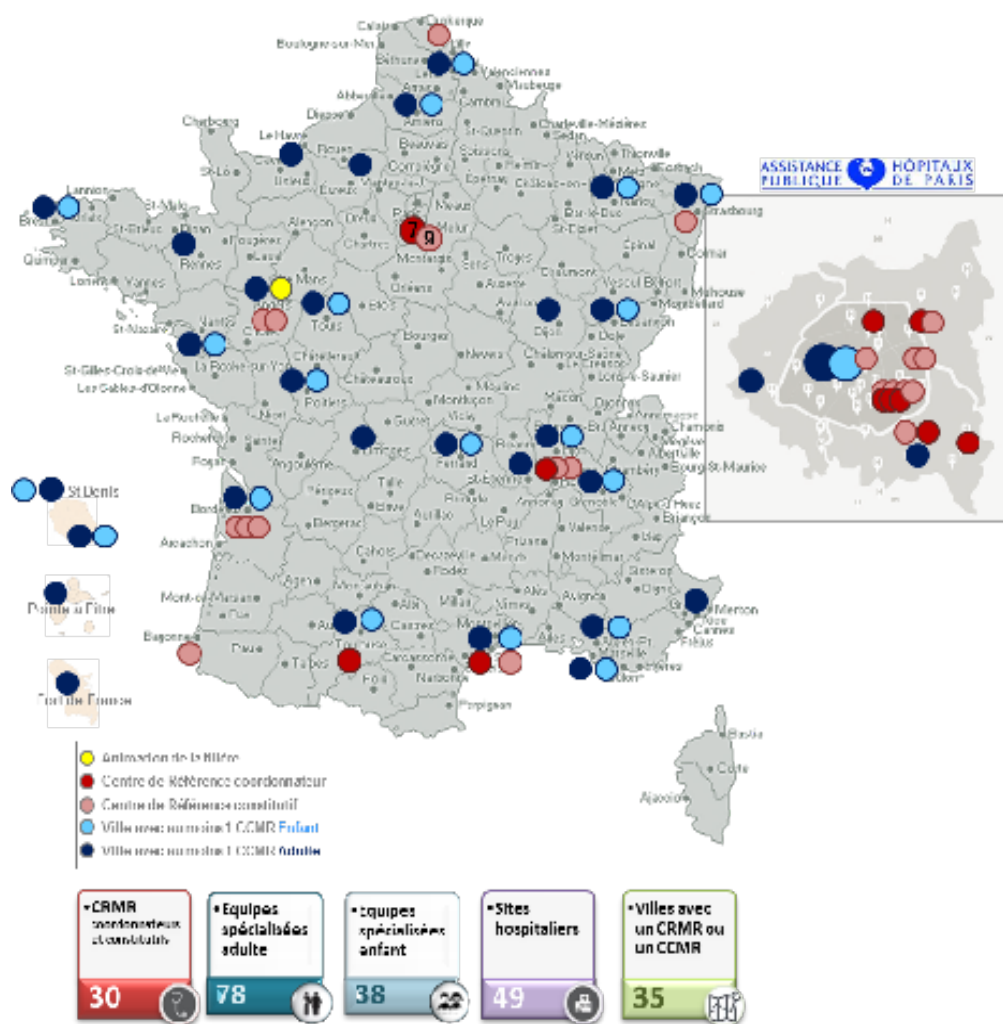
Centre coordonateur : Dr Isabelle Leber (Paris, Pitié Salpêtrière)
17 centres de compétence



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 Association 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 CRMRR 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 (CRMRR), 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 et 1 chargée de mission communication.

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 CRMRR, 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 CRMRR spécifie les liens entre la filière et ses partenaires.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2020



AXE 1

RÉDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

Action 1

Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025

- Implication dans des réflexions nationales et européennes : participation aux réunions de concertation organisées par les opérateurs.
- Suite au 2nd appel à candidature de la HAS pour la priorisation des pré-indications maladies rares ayant accès aux plateformes de séquençage dans le cadre du PFMG2025, 5 pré-indications présentées par les CRMR BRAIN-TEAM ont été retenues dans cette 2nde campagne, dont un concernant un projet générique filière. Durant cette année 2020, la filière a accompagné l'ensemble des porteurs de pré-indications retenus dans la mise en place de leur pré-indication, en lien avec les opérateurs du PFMG et des plateformes de séquençage.
- Participation à la réunion annuelle inter-FSMR / PFMG de septembre 2020 et à toutes les sollicitations du PFMG pour mettre à jour leur site internet et publier les procédures établies pour chacune des pré-indications BRAIN-TEAM.
- Accompagnement à la mise en place des RCP d'amont dans le cadre des demandes de séquençages pour les plateformes SeqOIA et AURAGEN.

Action 2

Mettre en place un observatoire du diagnostic

- La filière a poursuivi son travail récurrent de révision et de mise à jour des codes Orpha, 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.
- Fin 2020, la filière a commencé un cycle de réunions avec les filières ayant des maladies auto-immunes afin de réfléchir à de nouvelles règles communes de référencement et de codage de ces maladies liées à des anticorps. La chef de projet nomenclature de la BNDMR a supervisé les échanges et a proposé un double référencement Orphanet/HPO de ces maladies. La liste des anticorps déjà identifiés par notre filière a été transmise à la BNDMR fin 2020 pour référencement à HPO.
- En 2020, la filière a finalisé son outil de gradation de certitude diagnostique spécifique pour ses maladies neurologiques rares (génétiques ou non) à partir du modèle générique proposé par la BNDMR.
- La filière a renforcé la diffusion de ces trames auprès des CRMR.

Action 3

Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires

- Depuis 2019, La filière développe ses RCP grâce à l'outil ROFIM, plateforme partagée et développée conjointement et en continu durant l'année 2020, avec les filières Filfoie, G2M, Cardiogen, et Filsilan.
- Ceci a permis de déployer l'application dans des délais compatibles avec les échéances 2020 du PNMR3 et la mise en place des pré-indications du PFMG débutées 2020.
- En 2020, 19 RCP sont mises en place par la filière (9 fonctionnent en routine et 10 sont en cours de création), portées par la quasi-totalité des CRMR BRAIN-TEAM.
- La filière a coordonné la création de toutes les RCP et la formation des administrateurs des RCP dans chaque CRMR ou CCMR concernés qui le souhaitaient. Tout centre de la filière s'est vu proposé l'accès à l'outil de RCP, l'aide à la mise en place et la formation de ses équipes.
- 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.
- Des échanges hebdomadaires entre la chef de projet adjoint et l'équipe de développeurs de ROFIM permettent d'optimiser l'outil RCP en temps réel, pour satisfaire aux besoins des médecins.

Action 4

Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR

- Les CRMR BRAIN-TEAM rapportant régulièrement le manque de ressources (humaines, temps, outil DPI fonctionnel) à disposition pour réaliser le recueil de données au niveau national, la filière a fait le choix d'un déploiement de ressources de terrain permettant l'application des règles de codage homogènes pour la constitution d'un registre national des personnes en impasse diagnostique, pertinent et opérationnel.
- En juin 2020, les données BRAIN-TEAM extraites de la BNDMR montrent que, malgré 150/172 centres BRAIN-TEAM ayant accès à BaMaRa, seuls 34/150 y ont entré plus de 5 patients, dont 8 centres de référence, pour un total d'environ 5500 patients saisis seulement pour la filière à cette date.
- En septembre 2020, la filière a donc 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 3 choisi par BRAIN-TEAM concernant le renforcement des règles de codage des patients dans les bases de données.
- Depuis septembre 2020, la filière a impulsé et participé à l'effort inter-filière de mutualisation des ressources, recrutement etc. concernant cette action.

AXE 2

PARTAGER LES DONNÉES POUR

FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET

LES NOUVEAUX TRAITEMENTS

Action 1

Déploiement de la BNDMR dans les CRMR/CRC/CCMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2020



- Recensement des maladies neurologiques rares et identification des patients : En 2020, la filière est toujours en attente de la création de nouvelles maladies dans les classifications Orphanet concernant : « Maladies Inflammatoires Rares du Cerveau et de la Moelle » et « Syndrome Neurologiques Paraneoplasiques et Encéphalites auto-immunes ». Ces 2 révisions ont été suggérées par la filière et les CRMR concernés dès 2017.

- Déploiement de BaMaRa, formation des CRMR & harmonisation des pratiques de codage : En lien direct avec la BNDMR, l'équipe projet poursuit et coordonne la formation de ses centres dans les CHU où l'outil BaMaRa est déployé : En 2020, le personnel du site hospitalier Pitié-Salpêtrière a pu assister à des formations BaMaRa proposées par BRAIN-TEAM et CARDIOGEN. Des formations complémentaires en visioconférence ont été proposées aux autres centres demandeurs. Toutes les personnes des centres de la filière formées reçoivent alors une documentation ciblée sur la filière (codes ORPHA, FAQ...). L'équipe BRAIN-TEAM suit les évolutions de l'application BaMaRa et du projet BNDMR. Elle transmet toutes les mises à jour de BaMaRa ainsi que les informations concernant la BNDMR et répond aux questions des utilisateurs régulièrement.

AXE 3

PROMOUVOIR L'ACCÈS AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

Action 1

Créer un observatoire des traitements

- En janvier 2020, la filière a initié un recueil des prescriptions hors-AMM au sein du réseau de ses CRMR. Les 10 coordinateurs de CRMR ont répondu à cet état des lieux : 140 spécialités pharmaceutiques hors-AMM ont pu être recensées, avec une disparité allant de 5 à 33 molécules recensées par CRMR. Malgré l'hétérogénéité des maladies répertoriées dans la filière, 11 de ces traitements sont communs à plusieurs CRMR.

- Une analyse inter-filière ultérieure a montré qu'au moins 4 de ces traitements étaient également cités pour des maladies propres à d'autres filières, pointant-là une nécessité d'un travail en commun pour répertorier les pratiques de prescription hors-AMM au sein des FSMR.

- Dès février 2020, nous avons tenté de compléter cet état des lieux en sollicitant les 28 associations de patients de la filière, afin de croiser les retours d'expérience et de pointer les difficultés rencontrées en vie réelle. Malheureusement, nous n'avons eu que 4 retours d'association, la 1ère vague de covid-19 ayant réorienté nos priorités de travail et stoppé toute poursuite de sollicitations de CRMR/associations dès mars 2020.

- En conséquence de quoi, en 2020, nous n'avons donc pas eu le temps de mettre en place un guichet unique BRAIN-TEAM pour le recueil des traitements d'intérêts prescrits par les CRMR, dû à la crise sanitaire.

- Fin 2020, BRAIN-TEAM a rejoint le Groupe de Travail «Thérapeutique» piloté par la DGS/ DGOS en tant que membre des 5 filières pilotes invitées à réfléchir sur la problématique des traitements hors-AMM dans les maladies rares (réflexion sur la mise en place d'un observatoire des traitements, et de la faisabilité de registres de collecte de données en vie réelle).

Action 2

Générer des connaissances en vie réelle pour renforcer la connaissance des médicaments AMM

- Action déployée en 2021 dans le cadre du Groupe de Travail «Thérapeutique» piloté par la DGS/ DGOS dans lequel BRAIN-TEAM est filière pilote.
- Cette action s'inscrit dans les réflexions du Groupe de Travail concernant les dispositions du projet de décret d'application de la mesure relative à l'accès compassionnel, introduite à l'article L. 5121-12-1 du code de la santé publique, par la loi de financement de la sécurité sociale 2021 (PLFSS) et notamment sur les modalités de prise en considération des spécificités des maladies rares.

Action 3

Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM

- En 2020, suite à l'état des lieux initié auprès des CRMR concernant le recueil des traitements hors-AMM, il était prévu de lancer cette partie du projet dédiée à la priorisation des indications candidates à une RTU.
- La crise sanitaire, associée à la refonte du système ATU/RTU prévue dans la future

- loi de PLFSS a suspendu l'avancée de ces réflexions, en attente d'un nouveau cadrage proposé par la DGS et la DGOS.

- Fin décembre 2020, BRAIN-TEAM ayant rejoint le Groupe de Travail «Thérapeutique» piloté par la DGS/ DGOS mis en place pour accompagner la mise en œuvre de cette action 4.4 du PNMR, cette action sera opérationnelle courant 2021.

AXE 4

IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA

RECHERCHE SUR LES MALADIES

Action 1

Lancement d'un programme français de recherche sur les impasses diagnostiques

- Le CRMR Neurogénétique (Pr Alexandra Durr) a participé au programme Solve-RD en tant que membre du consortium. La filière ne participe pas à la coordination des actions de ses CRMR pour cette initiative européenne.

Action 2

Lancement d'un projet de recherche

- En 2020, la filière a relancé 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 a contacté 2 chercheurs experts pour constituer le questionnaire-outil.
- Des réunions préparatoires ont été organisées avec ces chercheurs ainsi qu'avec les membres de la Fondation Maladies Rares qui suivent ce projet lauréat en 2019 du 1er atelier de co-design en e-santé & maladies rares.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2020



- Un document de présentation et de cadrage du projet a été rédigé.
- En 2020, BRAIN TEAM a également démarré une étude sur les besoins et les freins au répit des aidants de patients concernés par les maladies rares du système nerveux central. Un COPIL a été constitué avec des représentants de patients, des experts sur le répit, des experts sur la problématique des aidants, des professionnels d'ESMS spécialisés sur l'accueil temporaire et d'un sociologue (en cours). Les résultats sont prévus pour la fin de l'année 2021.

AXE 5

AMÉLIORER LE PARCOURS DE SOIN

Action 1

Rendre visibles les structures existantes

- En 2020, actualisation permanente du site internet avec mise à jour de l'espace documentaire et des nouvelles rubriques ainsi que de l'outil de cartographie des centres.
- En 2020, les 2 campagnes DGOS de changement de coordonnateurs/responsables de centres ont permis la mise à jour pour 4 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, Info-Lettre publique, site internet).
- La documentation BRAIN-TEAM a été mise à jour ainsi que le livret inter-filière.

- Avant l'arrêt de tout rassemblement en présentiel (crise sanitaire), quelques interventions ont pu être réalisées dans des colloques professionnels.

Action 2

Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique du patient.

- En 2020, la filière a accompagné 9 de ses CRMR dans leur réponse à l'AAP ETP piloté par la DGOS : des réunions préparatoires ont eu lieu avec ces CRMR afin de coordonner leurs projets, 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.
- En 2020, la filière a assuré l'accompagnement au déploiement des programmes des 4 lauréats 2019 à l'AAP ETP DGOS.
- La filière a poursuivi son accompagnement d'une proposition de module de programme ETP concernant l'accessibilité aux outils de communication, en lien avec une association de patient initiatrice du projet (AFAF).
- BRAIN-TEAM a proposé son 1er Webinaire ETP tri-thématique le 1er juillet 2020 à destination des partenaires de la filière (CRMR, CCMR et associations de patient) afin de les accompagner au déploiement de leurs programmes ETP : comment inclure les aidants, quelle réglementation, comment déployer l'e-ETP ?

- Durant l'été 2020, la filière a auditionné des prestataires pour développer sa plateforme de gestion de l'e-ETP : le choix final s'est porté sur la société Os-Care qui propose un outil de gestion du programme à double entrée (pour l'équipe dispensatrice ainsi qu'une appli patient).
- En 2020, la filière a initié le recueil des candidatures des experts-aidants (au sein de nos associations partenaires) pour co-construire son projet « Accompagnement des aidants dans les maladies rares neurologiques ». Ce projet éducatif est à destination des aidants, et permettra d'ouvrir les séances d'éducation thérapeutique à des thématiques ciblées (accompagnement par des juristes, psychologues, assistants sociaux, prise en compte de la fratrie etc.). Le recueil des candidatures a été fait mais la co-construction du projet suspendue - due à la crise sanitaire - et reportée pour 2021.
- Début des échanges avec la filière Fimatho concernant la mise en place d'une formation « Parent-expert » en inter-filière, à destination des parents voulant intégrer des programmes ETP en tant que dispensateurs.

Action 3

Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge

- PNDS : En 2020, la filière a accompagné 6 de ses CRMR dans leur réponse à l'AAP PNDS piloté par la DGOS : des réunions ont eu lieu avec chaque déposant de déclaration d'intention. La filière a géré le dépôt des dossiers, leur homogénéisation et leur soumission auprès de la DGOS.
- Suite au départ en décembre 2020 de la chargée de mission dédiée à la coordination des PNDS, mise en place d'un recrutement d'un nouveau chargé de mission pour coordonner les PNDS BRAIN-TEAM.

La filière a poursuivi l'accompagnement de l'ensemble des CRMR impliqués dans la production de leur PNDS, en proposant un soutien à leur coordination pour chacun. En 2020, le volet du PNDS dédié aux recommandations médico-sociales (proposé en complément à l'initiative de la filière) a été revu et refondu pour être proposé en format pré-rempli pour les services sociaux des CRMR. En mai 2020, publication du PNDS « Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD) (MCT8 thyroid hormone transporter) » par le Dr Cathy Sarret du CCMR Centre de Référence des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares / Centre de Référence des Déficiences Intellectuelles de causes rares (Filière DéfiScience). Ce travail a été réalisé en inter-filière avec DéfiScience.

- Action à destination des médecins traitants : Dans la poursuite de ses actions annuelles, la filière a coordonné en juillet 2020 la participation inter-filière au congrès annuel qui s'est tenu en e-congrès, en ligne (14ème congrès du Collège de la Médecine Générale – CMG). Dans ce cadre, un e-stand virtuel inter-FSMR a été proposé : BRAIN-TEAM a été active dans l'organisation inter-FSMR et la préparation de ce stand. Par ailleurs, le partenariat tripartite initié dès 2018 s'est poursuivi entre le CMG, Maladies Rares Info Services et 19 Filières de Santé Maladies Rares, afin de proposer des actions de communication et d'information ciblées à destination des médecins généralistes : dans ce cadre, une enquête nationale à destination des médecins généralistes a été travaillée avec les partenaires et diffusée : presque 1500 réponses ont été obtenues ce qui a permis de cibler les besoins des médecins généralistes.

- Ainsi, 3 documents ont été produits et diffusés en fin d'année (fiche memo ressources, et 2 fiche d'aide au diagnostic et à la prise en charge des patients atteints de maladies rares). BRAIN-TEAM représente les 19 FSMR dans ce partenariat aux côtés de la filière MaRIH.

- Développer la fonction de coordination du parcours : En 2020, suite à l'arrivée progressive des Plateformes d'Expertise Maladies Rares (PEMR), BRAIN-TEAM a initié des prises de contact et entretiens avec certains responsables : le responsable de la PEMR PRIOR-EXMARA (Pays de la Loire) ainsi qu'avec la chef de projet de la PEMR RARES BREIZH (Bretagne) afin de coordonner les actions des PEMR avec celles des FSMR. Des collaborations sont en cours, notamment sur certains projets d'envergure nationale.

- Promouvoir la transition enfant-adulte : En 2020, la filière a suivi 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'Education 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. Ce guide est diffusé depuis novembre 2020. Par ailleurs, en 2020, BRAIN TEAM a participé à l'organisation de la journée interfilière sur la transition prévue en présentiel à Angers mais qui a été reportée en T1 2021 en visioconférence en raison de la crise sanitaire.

- Cartes urgences : le projet de refonte des cartes urgences BRAIN-TEAM prévu en 2020 a été reporté en 2021 (cause crise covid).

Néanmoins, la filière a participé à une enquête inter-filière sur l'impact de la diffusion et l'utilisation de ces cartes (publication en novembre 2020).

Action 4

Développer la télémedecine et l'innovation en e-santé

- Télémedecine : Dans le cadre du partenariat avec notre prestataire RCP ROFIM, et dès le début de la crise sanitaire, nous avons activement participé à la mise en place et aux tests opérationnels des différentes étapes de leur plateforme de téléconsultation (en collaboration avec la chef de projet de la filière Cardiogen). L'accès à cette plateforme a donc pu être rapidement et gratuitement mise à disposition des médecins pendant toute la durée du plan blanc lors de la crise covid.

- Fourniture du matériel de communication en urgence : Dans le cadre du soutien aux CRMR pendant la crise sanitaire, la filière a fourni en matériel audio et vidéo les CRMR qui souhaitaient utiliser les outils de télémedecine et e-réunions.

- 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 expertes. Les contours du projet ont été définis pour le lancement du projet au 1er semestre 2021. Il s'agira de proposer : 1/ une offre d'accompagnement à distance pour tout partenaire de la filière (CRMR, CCMR, associations de patients) afin d'aider à l'orientation des patients vers un professionnel formé à la prise en charge des maladies rares neurologiques de la filière, mais également de proposer 2/ une offre de formation aux professionnels hospitaliers et de ville. des centres experts de la filière.

- Création d'une plateforme téléphonique en e-santé juridique : En 2020, BRAIN-TEAM a entamé des démarches auprès de l'association JURIS SANTE (Lyon), pour créer un service d'accompagnement juridique en e-santé et proposer une ligne téléphonique dédiée à la filière BRAIN-TEAM. Cette plateforme téléphonique proposera un accompagnement juridique, pour d'une part, les patients et leurs aidants, et d'autre part, les services sociaux des centres experts de la filière.

AXE 6

FORMER LES PROFESSIONNELS

DE SANTÉ

Action 1

Renforcer la politique de formation initiale sur les cursus médecine, pharmacie et biologie.

- La filière a assuré une présentation du panorama des maladies rares neurologiques aux internes de neurologie (Pr Verny – CHU Angers).
- Un stand inter-filière a été organisé lors du congrès des internes en médecine générale (ISNAR-IMG, St Etienne 20-21 février 2020) : BRAIN-TEAM a coordonné l'organisation de ce stand où des informations ciblées maladies rares étaient présentées : PNDS, outils ETP, Infographie Parcours de Vie, Livret inter-FSMR etc.

Action 2

Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares

- La filière a présenté au Collège des enseignants de neurologie son point d'actualité annuel concernant la prise en charge des maladies rares neurologiques (Pr Verny).

Néanmoins, la filière a participé à une enquête inter-filière sur l'impact de la diffusion et l'utilisation de ces cartes (publication en novembre 2020).

- Durant toute l'année 2020, la filière a poursuivi son action de formation des Kinésithérapeutes de ville : fin de rédaction des scripts des tutoriels, tournage, et diffusion de 4 vidéos en septembre 2020 (accompagnement par Alcimed). Au 15/06/21, la totalité des vidéos a cumulé plus de 9100 vues.

- Dans le cadre de ses actions médico-sociales, la filière a poursuivi le déploiement de ses formations régionales auprès des professionnels des établissements et services médico-sociaux (ESMS), en collaboration avec les Equipes Relais Handicap Rares des territoires concernés. En 2020, ce sont ~250 professionnels des ESMS qui ont bénéficié de cette action de sensibilisation lors de 2 colloques organisés à Limoges et Orléans. Les 3 autres colloques programmées en 2020 ont dû être annulés (cause crise sanitaire).

- En 2020, la filière a poursuivi l'organisation d'une formation DPC de 4 jours (2x2jours) expérimentée l'année précédente sur la région de Bretagne et Pays de la Loire en collaboration avec l'APF France Handicap Bretagne, à destination des professionnels du médico-social. Cette formation prévue au déploiement en 2020 sur les régions Occitanie, Nouvelle Aquitaine et Grand Est, a été reportée 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, environ 50 professionnels ont été formés. Deux formations ont été reportées suite à la situation sanitaire. L'initiative est à poursuivre sur les départements région Nord qui n'ont pas pu bénéficier de la formation.

- Dans le cadre de son projet de réseau national de pair-aidance médico-sociale, BRAIN-TEAM a dû reporter son 2nd séminaire à destination des directions des ESMS pour lesquels la filière engage des partenariats de terrain.

Action 3

Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage

- La filière a poursuivi son programme de formation à destination des aidants qui sont souvent au centre de l'accompagnement des patients dans le cadre des pathologies neurodégénératives : la construction de ce programme, « aidants dans les maladies neurologiques rares », initié par la filière fin 2019, a été cependant suspendu à partir de mars 2020 (crise sanitaire).
- BRAIN-TEAM a maintenu sa 5ème journée annuelle des services sociaux des centres experts de la filière en proposant un format en distanciel sur une journée.
- Durant l'année 2020, la filière a travaillé sur la construction de programmes en webinaire à destination des services sociaux des CRMR et des associations de patients de BRAIN-TEAM. Les webinaires seront programmés en 2021.

AXE 7

RENFORCER LES ACTIONS DES FSMR

DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE

LA RECHERCHE

- Actions de la FSMR concernant l'Outre-Mer : La filière a continué de suivre ses centres ultra-marins et de répondre à leurs éventuelles sollicitations mais la crise sanitaire n'a pas favorisé d'actions ciblées.
- Implication de la FSMR dans les réseaux européens de référence (ex. Soutien de la filière à des candidatures HCP,...) : En 2020, La filière a continué de représenter son réseau à toutes les réunions de l'ERN-RND : Board et Réunion annuelle de juin 2020.

AXE 8

AMÉLIORATION DE LA PRISE EN

CHARGE DES PATIENTS

(MÉDICO-SOCIAL)

- Toutes les actions de formation médico-sociales ont été décrites dans l'axe 6, action 2.
- 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. Les réunions préparatoires avec les 20 directions des ESMS ressources (conventionnés avec la filière) se sont poursuivies en 2020, notamment autour de la création d'un livret de présentation du réseau.
- La filière a poursuivi l'élaboration d'un document complémentaire de transmission à la MDPH, au sein du Groupe de

Travail inter-Filières Médico-Social qu'elle pilote.

- En juin 2020, la filière a déployé le projet COMPQUADH pour lequel elle a été lauréate en 2019 (projet recherche SHS de la Fondation Groupama) : avec 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 des Pays de la Loire), des experts en formation des professionnels médicaux sociaux intervenant à domicile (Centre de Formation et de Recherche à la Relation d'Aide et de Soins (CEFRAS) de Chemillé).

- En 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.

- En 2020, la filière a poursuivi ses 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 & aide aux aidants).

- Un 3ème partenariat national est en préparation avec l'association JurisSanté (projet de e-plateforme et de coaching pour du soutien juridique à destination des assis-

tantes sociales du réseau BRAIN-TEAM, des patients et de leurs familles).

- En 2020, la filière a piloté le projet de Plateforme Expérientielle sur les savoirs et les connaissances sur la Nutrition (lancement prévu en 2021), soutenu par ARS PDL.

- Les ARS Pays de la Loire ont accordé en 2020, un soutien financier pour le projet « CAROMARANE » (Carnet de vie et RObot, nouvelle génération pour les MALadies Rares NEuro évolutives) développé par BRAIN-TEAM en partenariat avec les ESMS du territoire et l'association ARAMISE sur l'utilisation d'une solution « nouvelle génération » de communication et de stimulation (soit 2 outils, une tablette pour le recueil du carnet de vie et un robot) pour améliorer la qualité de vie des personnes porteuses d'une maladie rare neurodégénérative à domicile ou en établissement. Ces outils seront expérimentés dans un premier temps en région Pays de la Loire puis à terme, au sein d'autres ESMS et services d'aide à domicile répartis sur tout le territoire français.

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



BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central