



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



2022

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 Santé Maladies Rares dans le rapport d'activité maladies rares 2021 publié par la DGOS. Ce document présente 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, afin de rationaliser, rendre plus équitables et plus transparents les financements mis à disposition des établissements pour leurs missions.

https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/rapport_d_activite_des_filieres_de_sante_maladies_rares_2021.pdf



23 Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ont été mises en place dès 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 : FILNEMUS (maladies neuromusculaires), FILSLAN (SLA et maladies du neurone moteur) et BRAIN-TEAM (maladies rares du système nerveux central); la filière DefiScience prend quant à elle en charge les maladies du neurodéveloppement et les épilepsies rares.

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

PERIMETRE

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.

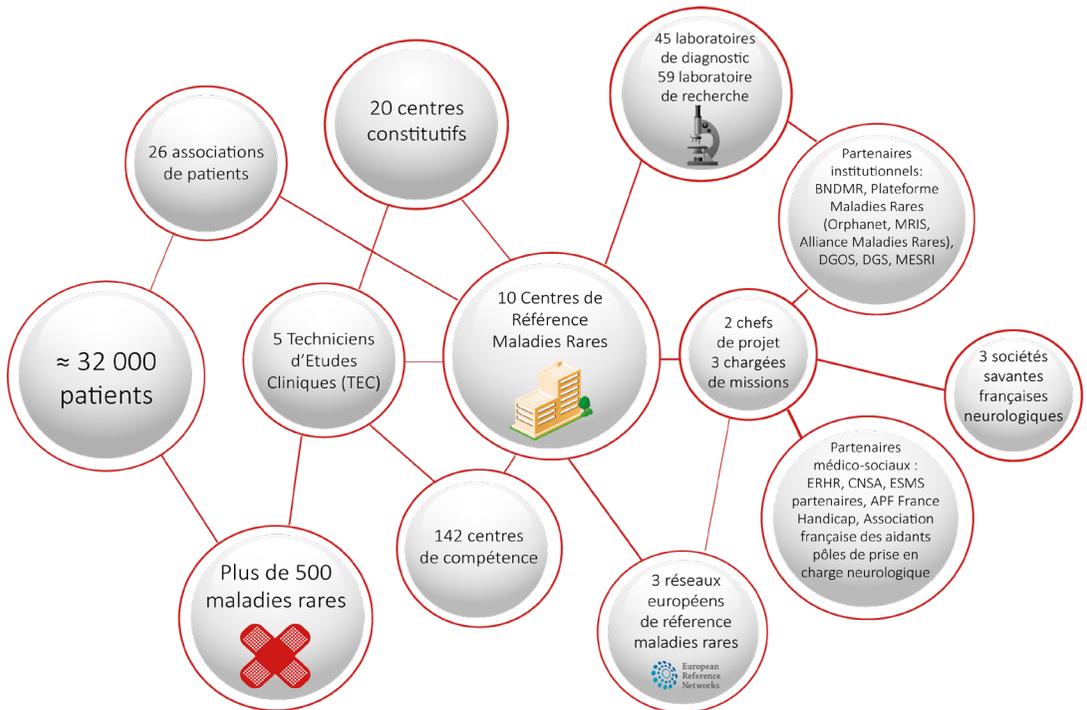
Le champ d'action clinique de BRAIN-TEAM peut se présenter par groupes d'atteintes du système nerveux central :

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

ATROPHIE MULTISYSTÉMATISÉE, DÉMENCES RARES (démences fronto-temporales, aphasies primaires progressives, dégénérescences cortico-basales, paralysies supranucléaires progressives), **LEUCODYSTROPHIES ET LEUCOENCÉPHALOPATHIES** (hypomyélinisantes et démyélinisantes), **MALADIE DE HUNTINGTON, MALADIES INFLAMMATOIRES RARES DU CERVEAU ET DE LA MOELLE** (encéphalomyélites, myélites transverses, névrites optiques, rhombencéphalites, sclérose en plaques de l'enfant, vascularites du système nerveux central, MOGAD, NMOSD...), **MALADIES RARES NEUROGÉNÉTIQUES** (ataxies, paraparésies spastiques, dystonies, tremblements rares, neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale en fer, ...), **MALADIES VASCULAIRES RARES DU CERVEAU ET DE L'OEIL** (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 relabelisation des Centres de Référence Maladies Rares de 2017 et à la relabellisation 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 REFERENCE



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 Honnorat (Lyon)

2 centres de compétence

cervco



Maladies Vasculaires Rares du Cerveau et de l'Œil

Centre coordonateur : Pr Hugues 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), Dr Elisabeth Maillart (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 Marc Teichmann (Paris, Pitié Salpêtrière)

17 centres de compétence

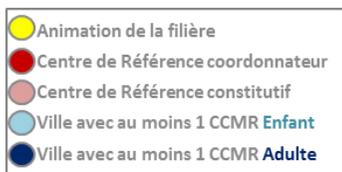
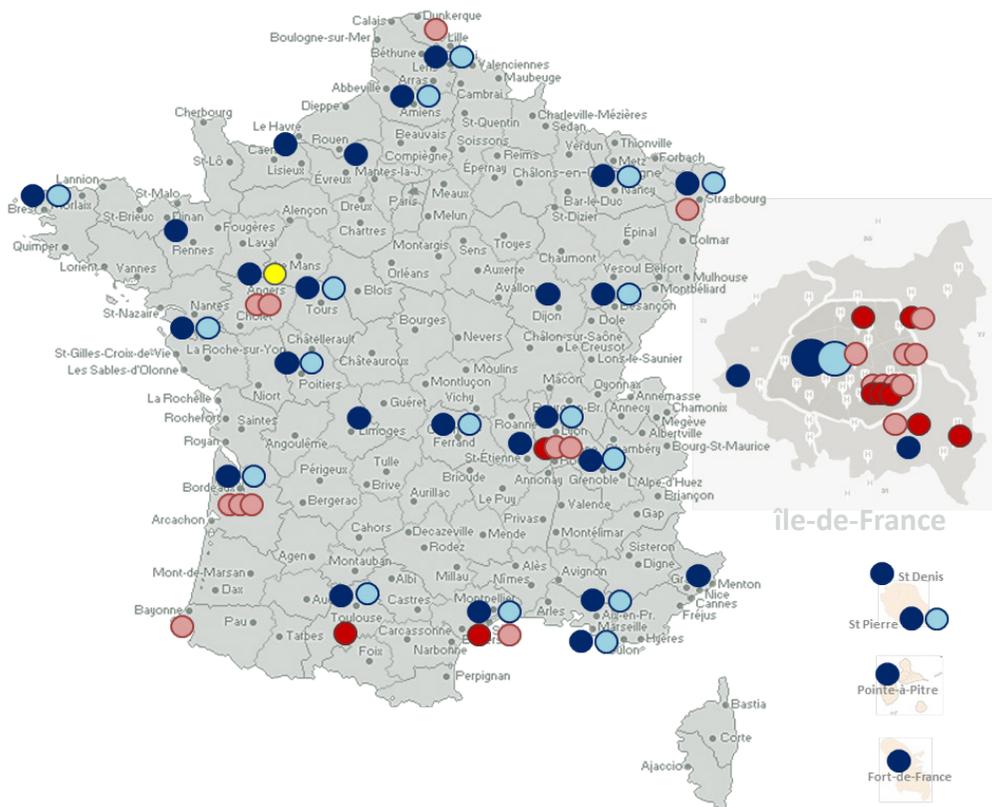


Syndrome Gilles de la Tourette

Centre coordonateur : Dr Andreas Hartmann (Paris, Pitié Salpêtrière)

14 centres de compétence

CARTOGRAPHIE



LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

26 ASSOCIATIONS AU COEUR DU DISPOSITIF

- ACC Association cavernomes cérébraux
- AFAF Association Française de l'ataxie de Friedreich
- AFHA Association Française hémiplégié 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
- ENMDAR - Association Encéphalite Anti NMDAR
- 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, Dingdingdong, Kachashi, Un Arc en ciel pour les malades de Huntington)

ORGANISATION

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



Le collège des CRMR 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 (CRMR), 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 chargée de mission médico-social, 1 chargée de mission suivi de projets, 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 CRMR, 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 CRMR spécifie les liens entre la filière et ses partenaires.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2022



AXE 1

REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

Action 1

Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du Plan France Médecine Génomique 2025 : pour faciliter le diagnostic génétique des maladies rares

- En complément des 6 pré-indications BRAIN-TEAM déjà déployées dans le cadre du Plan France Médecine Génomique (PFMG), 2 nouvelles pré-indications ont été retenues en 2022 par le groupe de travail piloté par la HAS et le comité opérationnel du PFMG 2025 et qui permet ainsi aux centres BRAIN-TEAM d'accéder aux plateformes de séquençage génomique du PFMG2025 : 1/ « Calcifications cérébrales », référent clinicien et biologiste Dr G. Nicolas et 2/ « Maladies cérébrovasculaires rares de l'enfant et de l'adulte », référents cliniciens Dr M. Kossorotoff (enfants) et Dr D. Hervé (adultes), référent biologiste Pr E. Tournier-Lasserre. De plus, la pré-indication « Maladies neurodégénératives du sujet jeune » a été étendue aux démences rares ou précoces.

- Toutes les équipes des centres qui souhaitent créer leurs RCP (réunions de concertations pluridisciplinaires) afin de pouvoir organiser l'envoi d'échantillons dans le cadre de ces pré-indications ont été accompagnées pour la formation à l'outil de RCP Rofim proposé et financé par la filière.

- En 2022, en réponse à la sollicitation de la HAS, la filière a répondu à l'enquête relative aux pratiques actuelles du séquençage à haut débit des panels de gènes en génétique constitutionnelle postnatale utilisés pour le diagnostic des maladies du système nerveux central. Cet état des lieux, réalisé en 2 temps (collecte des informations en septembre 2022 puis complétion exhaustive en décembre 2022), a permis d'identifier 26 panels utilisés en soin courant par les CRMR/laboratoires de diagnostic de la filière. Ces panels couvrent 18 groupes de maladies de BRAIN-TEAM et sont répartis au sein de 13 laboratoires hospitaliers.

Cet état des lieux a permis de redynamiser dès juin 2022 une commission pilotage filière dédiée aux problématiques relevant du diagnostic génétique pour les maladies de la filière. Dans ce cadre, nous avons identifié 3 représentants ANPGM parmi les centres/laboratoires de BRAIN-TEAM qui peuvent relayer nos points de vue auprès de cette instance nationale. Ces représentants sont par ailleurs en charge d'accompagner la filière dans le cadre des sollicitations de la HAS et colligent les réponses de leurs collègues au nom de la filière. Ils coordonnent les échanges au sein de la filière, avec les cliniciens et les biologistes.



- En 2022, la filière a activement participé à la diffusion du livret produit en inter-filière sur « le séquençage du génome » à destination des patients et qui doit être distribué par les professionnels des CRMR (promotion notamment lors des Assises de Génétique de Rennes).

Action 2

Mettre en place un observatoire du diagnostic : préparer les CRMR pour identifier les patients en impasse

- La filière a poursuivi son travail récurrent de révision et de mise à jour des codes ORPHA, en collaboration avec ses CRMR et les chefs de projet nomenclature BNDMR. Ces codes permettront le bon remplissage de tous les registres, bases de données afin de bien identifier les maladies.
- En septembre 2022, la filière a complété et finalisé le guide de codage spécifique à ses maladies neurologiques rares (génétiques ou non) en y regroupant des recommandations générales fournies par la BNDMR et des recommandations spécifiques à chaque CRMR.
- La filière a renforcé la diffusion de ces trames auprès des CRMR, afin de permettre la mise en place d'un observatoire du diagnostic au sein de la filière.

Action 3

Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) : Pour réunir les experts et faciliter la soumission des cas aux plateformes de séquençage génomique du PFMG

- Depuis 2019, La filière développe ses RCP grâce à l'outil Rofim, plateforme partagée et développée conjointement et en continu depuis 2020, avec les filières Filfoie, G2M,

Cardiogen, et Filslan. En 2021, les filières OrKid et FILNEMUS ont également rejoint Rofim. En 2022, la filière a poursuivi le travail de développement et d'aboutissement de l'outil avec les équipes de développeurs informatiques de Rofim.

- En 2022, 30 différents types de RCP sont mis en place par la filière (+2 p/r à 2021), parmi elles 24 fonctionnent en routine (+4 p/r à 2021). Ces RCP peuvent être diagnostiques, génomiques (dans le cadre du PFMG) ou mixtes.

- Fin 2022, 8 des 10 CRMR BRAIN-TEAM organisent leurs RCP via l'outil Rofim avec une activité encore plus soutenue que l'année précédente : sur l'année 2022, pour la globalité des CRMR contributeurs cela correspond à un total de 248h de réunions RCP (+50% p/r à 2021) pour 240 sessions organisées (+116% p/r à 2021) et 1522 cas cliniques traités (+65% p/r à 2021).

- Malgré ce fort dynamisme, l'activité de ces RCP est hétérogène selon les groupes en termes de nombre de sessions effectuées, leur durée totale, et le nombre total de cas présentés. Cette hétérogénéité reflète des modes différentiels d'organisation de ces réunions, certains responsables privilégiant les réunions fréquentes avec peu de cas, quand d'autres préfèrent moins de réunions mais plus longues et avec plus de cas. Cette hétérogénéité d'organisation devrait être considérée dans les remontées d'activité des centres via l'outil Piramig.

- En 2022, la filière a coordonné la création de toutes les nouvelles RCP et la formation des administrateurs des RCP dans tous les CRMR ou CCMR concernés qui le souhaitent. 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.

ACTIONS MAJEURES

réalisées en 2022

- 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.
- Durant l'année 2022, de nombreux échanges mensuels ont eu lieu entre le chef de projet adjoint, les représentants des autres filières impliquées et l'équipe de développeurs de Rofim, permettant d'optimiser l'outil RCP en temps réel (pour satisfaire aux besoins des médecins) mais surtout pour débloquer les remontées de bug de l'outil.

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 ayant régulièrement rapporté 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 dès 2020 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 2022, suivant la stratégie présentée dans sa lettre d'engagement à la DGOS (scénario 3), et qui vise à renforcer les règles de codage, BRAIN-TEAM a encadré 5 ARC/TEC afin d'aider à la complétion de BaMaRa certains centres de la filière (demandeurs et avec un besoin priorisé). 2 TEC sont déployés à Paris, 2 à Montpellier et 1 temps partiel à Angers.
- En 2022, le travail principal des ARC/TEC s'est concentré uniquement sur du rattrapage à la saisie des données (notamment afin d'accompagner les centres pour la mise à jour de leur saisie de file active (FA) dans l'optique de la campagne de relabellisation) et pas encore à de l'identification de patients en impasse diagnostique.
- L'activité propre des TEC en 2022 a comporté 4 missions principales : 1/ saisie d'activité 2/ « nettoyage » de données des centres en s'appuyant sur le guide de codage produit par BRAIN-TEAM 3/ échanges et points réguliers avec les chargés de mission de la page maladies rares d'ORBIS pour résoudre les bugs de transfert, erreurs d'identification de sites dans le DPI etc. 4/ échanges avec le chef de projet adjoint de la filière.
- Le bilan 2022 est très positif avec une progression remarquable des files actives déclarées dans BaMaRa par les centres de la filière, grâce notamment à leur mobilisation mais aussi au support des TEC : en global on est passé d'une File Active de patients de ~6 000 pour la totalité des centres BRAIN-TEAM à fin 2020, à presque 12 000 à fin 2021 et à 22 856 au 31 décembre 2022 soit,

de nouveau un quasi doublement des entrées à fin 2022 p/r à 2021. A noter que 81% des CCMR de la filière saisissent des données dans BaMaRa en 2022 vs 51% en 2021.

- Concernant l'identification de l'impasse diagnostique en 2022 : 98% des dossiers BRAIN-TEAM renseignent les niveaux d'assertion diagnostique (à savoir : est-ce que le diagnostic du patient est confirmé, probable, en cours, indéterminé). La répartition de ces niveaux d'assertion diagnostique est stable comparé à 2021, avec pour l'année 2022, 2 190 dossiers déclarés en statut « indéterminé » (adultes et enfants) soit ~7% des dossiers de la filière pouvant être considérés en impasse et qui devront faire l'objet d'une révision prioritaire par les TEC en 2023. Ces 2 190 dossiers en statut indéterminé cumulent un total de 4 967 activités (suivi, diagnostic, prise en charge, protocole de recherche, ETP, conseil génétique, etc.) et 780 ont bénéficié d'une investigation génétique en 2022.

- Ces dossiers considérés en impasse rassemblent notamment 10 descriptions cliniques les plus fréquentes dont (données Rapport BNDMR pour BRAIN-TEAM – 2022) : ataxies, troubles du sommeil, somnolences, paraparésies spastiques, leucodystrophies, angiopathies de moyamoya, leucoencéphalopathies, ataxie cérébelleuse. Ces signes cliniques sont contributeurs de maladies majoritairement répertoriées dans 3 CRMR de la filière, et sur lesquels nos efforts de révision des dossiers devront être priorités en 2023.

- En 2022, en l'absence d'un outil national, la filière a, par ailleurs, initié une réflexion et a débuté la création d'un outil de data management propre à partir des données extraites de BaMaRa pour ses centres.

- En parallèle, la filière a sollicité individuellement l'ensemble des 171 centres afin de recueillir leur autorisation d'accès à leurs données BaMaRa, afin d'anticiper ce travail de data management.

- En 2022, la filière a continué à s'impliquer dans le groupe de travail interfilière sur le data management.

AXE 2

PARTAGER LES DONNEES POUR

FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET

LES NOUVEAUX TRAITEMENTS

Action 1

Déploiement de la BNDMR dans les CRMR/CCMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers pour faciliter le recensement des patients maladies rares

- Recensement des maladies neurologiques rares et identification des patients : En 2022, la filière a obtenu la création de nouvelles maladies dans les classifications Orphanet concernant : « Maladies Inflammatoires Rares du Cerveau et de la Moelle » et « Syndromes Neurologiques Paranéoplasiques et Encéphalites auto-immunes ». Ces 2 révisions ont été suggérées par la filière et les CRMR concernés dès 2017.

Malheureusement, en 2022, ces nouvelles classifications n'ont pas encore été intégrées dans Orbis Maladies Rares, Collemara et BaMaRa.



ACTIONS MAJEURES réalisées en 2022



- Déploiement de BaMaRa, formation des CRMR & harmonisation des pratiques de codage : Les formations BaMaRa sont terminées pour les centres BRAIN-TEAM en 2022. Toutes les personnes des centres BRAIN-TEAM formées ont déjà reçu une documentation ciblée sur la filière (codes ORPHA, FAQ...) et l'équipe filière reste à la disposition des utilisateurs pour les accompagner y compris les PEMR qui s'impliquent et nous sollicitent. Par ailleurs, l'équipe BRAIN-TEAM continue de suivre les évolutions de l'application BaMaRa et du projet BNDMR et répond aux questions des utilisateurs régulièrement.

AXE 3

PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

Action 1

Créer un observatoire des traitements : pour disposer d'un état des lieux, régulièrement mis à jour, des thérapeutiques (médicaments, dispositifs médicaux, traitements non médicamenteux) proposées aux malades dans le traitement des maladies rares

- Dès 2020, la filière avait initié un recueil des prescriptions hors-AMM au sein du réseau de ses CRMR. Ce recueil nécessitant une actualisation annuelle par tous les centres, il ne nous a pas semblé judicieux

de conserver le format tableur proposé en juillet 2021 par la DGS pour demander les mises à jour de ce recueil auprès de nos 171 centres BRAIN-TEAM. Dès juillet 2021, nous avons donc initié une collaboration avec le CNHIM qui tient à jour la banque de données sur tous les médicaments disponibles en France « Thériaque » afin d'évaluer la faisabilité de mise en œuvre d'une base de donnée intégrative et évolutive, accessible à tous les centres. Le cahier des charges a été travaillé par la filière et finalisé fin 2021 avec le prestataire « 16com ». En 2022, l'outil de recueil des traitements (base de données) a été produit, testé et finalisé avant d'être ouvert aux CRMR BRAIN-TEAM en octobre 2022. Cette base sera notre outil de recueil pour l'observatoire des traitements.

- En parallèle en mars 2022, nous avons effectué le recrutement d'un ETP pharmacien pour conduire et déployer ce projet (entre autres).

- En septembre 2022 : rédaction et diffusion d'une procédure d'utilisation de la base de données pour les centres de la filière et organisation de réunions Zoom d'informations avec les CRMR intéressés et formation de 8/10 CRMR entre octobre et décembre 2022.

- Fin 2022, le bilan chiffré est positif avec 70% des centres coordonnateurs BRAIN-TEAM ayant initié une saisie, pour un total de ~150 prescriptions renseignées.

- Dès 2020, une analyse inter-filière avait montré qu'au moins 4 traitements cités par les centres BRAIN-TEAM 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. C'est pourquoi nous avons présenté notre projet de base de données aux autres filières lors du COPIL FSMR en octobre 2021. Suite à cette présentation, plusieurs filières ont montré leur intérêt, créant ainsi un groupe de réflexion inter-FSMR auquel nous sommes associés. Fin 2022, 6 FSMR avaient manifesté un intérêt et mis en place une contractualisation avec « 16com » pour bénéficier de cette base de données.
- En 2022, la filière a initié une action pour gérer des problématiques de prise en charge de certains traitements par l'Assurance Maladie, notamment concernant le déremboursement du CONCERTA LP (méthylphénidate). Le recours à la CNAM et au Médecin-Conseil du DDGOS / DAS / Département des Maladies Chroniques a permis de solutionner des cas de patients déremboursés et qui faisaient l'objet d'action en justice.

Action 2

Générer des connaissances en vie réelle pour renforcer la connaissance des médicaments bénéficiant d'une AMM : mettre en place des registres pour collecter des données en vie réelle

- Cette action s'inscrit dans les réflexions du Groupe de Travail DGOS/DGS 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.

- BRAIN-TEAM faisait partie des 5 filières pilotes pour la création de registre de traitement hors-AMM en vie réelle, et nous avons participé tout au long de l'année 2021 aux diverses réunions du Groupe de Travail « Thérapeutique » avec les 4 autres filières, sous la direction de la DGOS/DGS.
- BRAIN-TEAM a décidé fin 2021 d'abandonner (provisoirement) sa participation à ce projet pilote, par défaut de pilotage et d'accompagnement des opérateurs mandatés.

Action 3

Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM

- Dès 2020, suite à l'état des lieux initié auprès des CRMR concernant le recueil des prescriptions hors-AMM, il était prévu de lancer cette partie du projet dédiée à la priorisation des indications candidates à une RTU.
- Cette action s'envisage néanmoins en continuité directe à la mise en place de l'observatoire des traitements au sein de la filière (voire en inter-filière selon les traitements), qui a été déployé au 3ème trimestre 2022 (voir point 3.2 ci-dessus). Ainsi, cette action ne pourra être envisagée qu'en 2023 dès la complétion opérationnelle de la base de données traitements par une majorité de centres de la filière.



ACTIONS MAJEURES réalisées en 2022



- En 2022, la filière est néanmoins restée en veille quant aux éventuelles recommandations émises par les opérateurs BNDMR / HAS / ANSM sur les modalités de priorisations des spécialités candidates et qui orienteraient le choix. BRAIN-TEAM a notamment participé au travail de consensus inter-FSMR initié par la BNDMR quant au SDM-Traitement de BaMaRa, et a suivi les évolutions présentées aux COPIL DGOS/FSMR.

AXE 4

IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES

Action 1

Programme français collaboratif de recherche sur les impasses diagnostiques

- Cette action est pilotée en lien avec les initiatives européennes UDNI et Solve-RD.
- 1 seul CRMR de la filière participe au programme Solve-RD en tant que membre du consortium (CRMR Neurogénétique, Pr Alexandra Durr). La filière ne participe pas à la coordination des actions de ses CRMR pour cette initiative européenne.

Action 2

Veille sur les projets de recherche nationaux et internationaux

- La filière relaie les appels à projet dans le champ des maladies rares portés par les opérateurs nationaux tels que la Fondation Maladies Rares ou l'AFM-Téléthon.

- Elle accompagne chaque centre demandeur dans la soumission de son projet.

Action 3

Soutien aux projets innovants

- En 2022, la filière a décidé de renouveler son soutien aux projets innovants, portés par son réseau, à destination des patients : ainsi, 3 projets ont été retenus dans le cadre du 2nd appel à projet BRAIN-TEAM lancé en juin 2022 afin de soutenir l'émergence de projets transversaux portés par des centres ou des associations partenaires.

- Un de ces projets soutient financièrement le projet Ataxies Spinocérébelleuses autosomiques dominantes et Cognition sociale : porté par le Dr Virginie Pichon (CRMR Neurogénétique ; Angers & Association CSC & Unité de Recherche Université, Laboratoire de Psychologie des Pays de Loire UR4628 Angers) : l'objectif principal de cette étude est d'évaluer les aptitudes socio-cognitives de patients présentant une ataxie spinocérébelleuse autosomique dominante en comparaison à celles de sujets témoins sains appariés en âge, sexe et niveau d'éducation.

Action 4

Recherche médico-sociale

- En 2021, la chargée de mission médico-social de BRAIN TEAM a initié une étude sur les besoins et les freins au répit des aidants de patients concernés par les maladies rares du système nerveux central, EVAL REPIT.

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. Les résultats de l'étude ont été analysés en 2022 et présentés en novembre 2022 lors de la Journée des Associations de patients. Des pistes d'actions pour 2023 ont été proposées avec notamment la mise en place de plusieurs webinaires en 2023, et une plaquette des résultats sera accessible sur le site de la filière en 2023.

AXE 5

AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

Action 1

Rendre visibles et accessibles les structures existantes

- En 2022, actualisation permanente du site internet avec créations de nouvelles pages dédiées à nos actions filière : Appel à Projets BRAIN-TEAM (611 visites, période mai-décembre 2022), programme AIDAN (2 039 visites, période avril-décembre 2022), Formations (222 visites, période août-décembre 2022). Le site a cumulé 26 173 visites en 2022 pour plus de 134 000 pages cliquées.
- En 2022, BRAIN-TEAM a aidé 2 CRMR coordonnateurs qui n'avaient pas de site internet pour leur centre de référence : la filière leur a créé chacun une page internet, portant à 3 le nombre de pages de CRMR hébergées sur le site internet de la filière.



- En 2022, la campagne DGOS de changement de coordonnateurs/responsables de centres a permis la mise à jour pour 11 centres au total. Les changements ont été actualisés dans la base de données BRAIN-TEAM, puis publiés par la filière (mailing interne, InfoLettre publique, site internet).
- La documentation BRAIN-TEAM a été mise à jour ainsi que le livret inter-filière.
- Après la crise sanitaire, 2022 a vu reprendre les réunions en présentiel permettant la promotion de nos structures ; la filière a participé à l'organisation et à la tenue de stands dans les divers congrès médicaux (CMGF, JNLF, etc.). La filière a également revu ses organisations de réunions en proposant maintenant systématiquement des formats hybrides pour les journées annuelles de la filière.
- 3 InfoLettres généralistes ont été publiées et envoyées à tout le réseau BRAIN-TEAM en 2022.
- En 2022, finalisation de la conception d'une plaquette d'information sur le réseau des établissements médico-sociaux ressources experts concernant l'accompagnement médico-social des maladies rares du système nerveux central dans les territoires. Cette plaquette est à destination des MDPH, structures de coordination de parcours, services sociaux, services d'aide à domicile ainsi que des établissements médico-sociaux. Ce réseau est déployé par la filière pour soutenir et compléter l'expertise médicale des centres de référence et de compétence, vers une expertise d'accompagnement médico-sociale en proposant des solutions d'accompagnement notamment dans les situations complexes afin d'éviter les ruptures de parcours.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2022



Ce document recensera aussi les services sociaux hospitaliers des centres experts de la filière. La diffusion du document a débuté au deuxième semestre 2022. Une version numérisée sera aussi accessible sur le site internet de BRAIN-TEAM.

- Pour l'axe médico-social : diffusion de toute information médico-sociale à l'ensemble du réseau des professionnels BRAIN-TEAM sociaux et médico-sociaux lors des différentes manifestations organisées par la chargée de mission médico-sociale (colloques, formations, webinaires...).

Action 2

Garantir les conditions d'une annonce diagnostique adaptée

- Dans le cadre de l'AAP 2022 de la filière, BRAIN-TEAM soutient financièrement le projet « DISPAD MIRCEM » du CRMR MIRCEM de Lyon visant à mettre en place un dispositif encadrant l'annonce du diagnostic des maladies prises en charge par le centre. Ce projet permettra également d'évaluer l'impact de ce dispositif en terme de qualité de vie des patients, de représentation de la maladie et d'adhésion au parcours de soin ensuite proposé. Ce projet est conduit en partenariat avec l'Association NMO France, le Centre de ressources et de compétences sclérose en plaques CRC-SEP Lyon et le Pôle Santé Publique, HCL Lyon.



Action 3

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

- En 2022, la filière a poursuivi son travail d'accompagnement auprès des CRMR ayant répondu aux AAP DGOS 2019 & 2020 pour le financement de programme ETP. Fin 2022, les 4 programmes de l'AAP 2019 étaient déposés auprès de leurs ARS respectives ; 2 des 8 programmes financés par l'AAP 2020 étaient également déposés avant la date limite du 15/11/22, et les 6 autres l'ont été à la date attendue.

- En 2022, la filière a poursuivi sa collaboration avec la société Os-care afin de proposer un outil de gestion et de suivi en ligne des programmes d'ETP. Neuf équipes porteuses des programmes sélectionnés par la DGOS (AAP 2019 & 2020) ont souhaité bénéficier de ce soutien organisationnel fourni par la filière. Des réunions préparatoires et de suivi ont eu lieu avec ces CRMR afin d'initier les projets et d'accompagner leur déploiement. Fin 2022, 3 des 9 programmes fonctionnaient avec l'outil.

- En 2022, BRAIN-TEAM a proposé et soutenu financièrement 2 places aux sessions 4 & 5 de la formation « parent-expert » organisée par FIMATHO en inter-filière. Cette formation est à destination des parents voulant intégrer des programmes ETP en tant que dispensateurs.

• En 2022, la filière a terminé la mise en place de son programme d'accompagnement et d'éducation des aidants « AIDAN » (voir Axe 6, action 3). Ce programme a été co-construit avec des aidants-experts BRAIN-TEAM sur le modèle d'un programme ETP classique, mais il est décliné par la filière et non par les CRMR, avec des intervenants experts externes et internes BRAIN-TEAM. La session pilote de juin 2022 a proposé 6 modules thématiques auxquels les participants s'inscrivaient librement. Treize aidants ont pu bénéficier de ce programme avec une satisfaction unanime et une 2nde session a été organisée dans la foulée entre septembre et décembre. Cette 2nde session a été ajustée notamment quant aux contenus suite aux retours des participants et des experts intervenants. Ainsi, une demande de création d'un nouveau module a été proposée, concernant les aspects relatifs à la fin de vie. Cette 2nde session a été ouverte aux autres FSMR « à spectre clinique neurologique » (FILSLAN, FILNEMUS, AnDDI-Rares et DéfiScience), car les aidants de ces FSMR peuvent partager des problématiques d'aidance transversales aux aidants BRAIN-TEAM. Ainsi, 17 participants ont pu suivre la 2nde session du programme, avec le même niveau de satisfaction que pour la session pilote.

Action 4

Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge

• **PNDS** : Suite au départ en octobre 2021 de la chargée de mission dédiée à la coordination des PNDS BRAIN-TEAM, la filière a mis en place le recrutement d'un nouveau chargé de mission qui a pris son poste en mars 2022 et repris cet axe d'accompagnement.

En 2022, la filière a poursuivi son travail d'accompagnement auprès des CRMR ayant répondu aux AAP DGOS 2019 & 2020 pour la rédaction de leurs PNDS : des réunions ont eu lieu avec chaque porteur pour un suivi spécifique de leur besoin et nous avons finalisé l'accompagnement avec les 6 porteurs de l'AAP 2020. L'équipe filière a vérifié que les documents produits (texte du PNDS avec son volet médico-social, argumentaire, synthèse aux médecins traitants, DPI) correspondaient aux recommandations de la HAS et nous avons effectué une relecture approfondie des textes (cohérence avec les dernières données mises à jour, orthographe, mise en forme). Sur les 6 projets acceptés dans le cadre de l'AAP PNDS 2020, 5 ont été soumis et publiés en 2022 par la HAS (en accord avec la deadline DGOS), le dernier étant toujours en cours de rédaction. Pour ces 5 PNDS publiés en 2022, nous constatons déjà un impact de ces publications puisque les statistiques de téléchargement transmises par la HAS au 13/04/23 rapportent déjà un cumul de 12 679 téléchargements dont 8 174 concernent les textes des PNDS seuls, et 3 783 les synthèses à destination du Médecin Généraliste (preuve s'il en était de l'intérêt de la synthèse pour cette cible de professionnels).

• **Action à destination des médecins traitants** : Dans la suite du 2nd partenariat entre le Collège de la Médecine Générale (CMG) et l'ensemble des 23 FSMR relancé en 2021, BRAIN-TEAM continue en 2022 de représenter les 23 FSMR dans ce partenariat aux côtés des filières MaRIH et SENSGENE.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2022



Dans la continuité de cette sensibilisation et du succès de leur 1ère présence au 21e Congrès national du CNGE Collège Académique à Lille en décembre 2021, les FSMR ont également renouvelé leur présence lors de la 22ème édition du CNGE à Lille en décembre 2022 autour notamment de la promotion de l'outil inter-FSMR porté par FAI2R « les clés du diagnostic ».

- **Promouvoir la transition enfant-adulte**

La filière a poursuivi sa participation au groupe de travail inter-filières Transition notamment concernant l'organisation de séminaires d'information sur la Transition ado-adulte. Cette action, pilotée par la filière FIMATHO, a pour objectif d'apporter un premier élément de réponse aux patients/familles qui s'interrogent sur la transition des soins pédiatriques vers les soins pour adultes et de discuter des principaux enjeux de cette transition sur le plan médical, psychosocial et émotionnel. Dans la suite du webinaire organisé en 2021 en collaboration avec PRIOR, une journée « transition enfants/adultes » a été organisée le 18 mai 2022 à Angers avec les mêmes acteurs. BRAIN-TEAM a fait partie du comité organisateur local.

- **Développer la fonction de coordination du parcours**

1/ En 2022, BRAIN-TEAM a continué les prises de contact et entretiens avec certains responsables de PEMR-PCOM (notamment 1ère rencontre avec PEMR Sorbonne-Université ; demande PEMR Nancy) ;

par ailleurs, mensuellement, des réunions communes des représentantes des PEMR-FSMR sont organisées régulièrement entre BRAIN-TEAM et Rare-Breizh afin notamment de mettre en place une coordination entre nos organisations. 2/ Depuis la rentrée universitaire 2022, BRAIN-TEAM expérimente un D.U (extension D.I.U prévu pour 2023) « Du soin à l'accompagnement médico-social des maladies rares neuro évolutives » qui a pour objectif de répondre aux besoins des professionnels en charge de la coordination de parcours (ERHR, DAC, Plateformes, etc...). Les retours très positifs des participants confirment la nécessité de poursuivre la démarche en 2023-2024 et de diffuser plus largement l'information sur l'existence de cette formation universitaire unique.

- **Partenariat ERHR/GNCHR** : En 2022 la filière a renforcé son partenariat avec le GNCHR dans le cadre du groupe de travail inter-FSMR animé par BRAIN-TEAM concernant « le document de transmission d'informations complémentaires au dossier MDPH ». Des réunions quasi mensuelles ont été organisées avec les membres du groupe composé de FSMR, ERHR, associations de patients, Alliance Maladies Rares, MDPH et CNSA afin de finaliser l'outil. La stratégie de communication qui sera à déployer pour diffuser massivement cet outil destiné aux patients avec une maladie rare ou handicap rare, amènera la filière à poursuivre sa collaboration avec le GNCHR et les ERHR en 2023.

• **Fonction ressource** : En 2021, la filière, avec le soutien du cabinet DUMUIS, a animé et piloté une étude sur la fonction ressource dans la coordination des parcours développée par les établissements médico-sociaux avec qui la filière a un partenariat privilégié. Les livrables décidés ont amené la filière à poursuivre sa réflexion sur la valorisation de cette fonction ressource et la mise en place d'actions de communication auprès du réseau médico-social de la filière (mention dans la plaquette du réseau médico-social). En 2022 ce travail a été poursuivi collectivement par la réalisation d'une charte de fonctionnement des ESMS ressource. Le livrable est fixé au deuxième semestre 2023.

• **Cartes urgences** : le projet de refonte des cartes urgences BRAIN-TEAM prévu en 2020 avec le partenaire Rofim a repris opérationnellement fin 2022 suite à l'arrivée d'une nouvelle équipe de développeurs chez notre prestataire. Le développement de l'outil carte urgence a ainsi été re-initié, en lien avec la chef de projet adjoint de la filière, avec un objectif de rendu pour mi-2023.

• **Liaison patient/professionnel** : L'ARS Pays de la Loire a accordé en 2020, un soutien financier pour le projet « CARO-MARANE » (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. Ce projet repose 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 ont été expérimentés dans un premier temps en région Pays de la Loire. La crise sanitaire a cependant considérablement perturbé le projet et des délais supplémentaires pour expérimenter les outils ont été accordés par l'ARS Pays de la Loire. En 2022, les ESMS ont pu tester les robots livrés au second trimestre 2022. Les premiers résultats montrent que cet outil répond aux besoins du public jeune et au public adulte selon le degré d'autonomie. Il pourrait répondre aussi à un besoin de « carnet de liaison » entre le patient et les professionnels qui interviennent à domicile avec une adaptation du vocabulaire et de présentation. Un bilan final a été réalisé et une présentation du projet et des résultats a été diffusée les 9 et 10 juin 2022 lors des « Journées Santé du futur » organisées par l'ARS des Pays de la Loire.

Action 5

Développer la télémédecine et l'innovation en e-santé

• **Centre de Ressources Psychologiques (CRP) BRAIN-TEAM** : En 2022, le CRP de BRAIN-TEAM poursuit son déploiement notamment auprès de ses publics cibles, avec une priorisation auprès des associations de patients en 2022 avec : 1/la mise en place de « groupes de régulation » (accompagnement à l'écoute active pour les écoutants téléphoniques des associations) 2/la mise en place de e-groupes de paroles à destination des aidants (en complément du programme AIDAN).

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2022



3/ l'aide à l'orientation pour les cas cliniques complexes. 4/ des interventions dans les journées des associations de patients. 5/ la sensibilisation-formation des psychologues hospitaliers. Et enfin 6/ la mise en place du réseau des psychologues des CRMR de la filière.

- **Os-care** : cet outil de e-santé permettant la e-gestion des programmes ETP pour les CRMR BRAIN-TEAM a été déployé auprès des centres demandeurs. L'adhésion est unanime et cet outil continue d'être proposé de façon systématique à tout centre se lançant dans un programme ETP.

- **Plateforme téléphonique en e-santé juridique** : La filière dispose d'un service juridique lancé en 2021 à l'occasion de la journée internationale des maladies rares, en partenariat avec l'association Juris Santé, et qui répond aux questions des patients et de leurs aidants avec un numéro téléphonique dédié à BRAIN-TEAM. Ce service est aussi ouvert aux assistantes sociales des centres hospitaliers de la filière BRAIN-TEAM. Cet outil innovant répond à une très forte demande et complète les services nationaux déjà existants (notamment Santé Info Droits et Maladies Rares Info Services). En 2022, 164 personnes (dont majoritairement des aidants), ont sollicité Juris Santé (augmentation de fréquentation de 19% en 1 an mais stabilité du % des profils des demandeurs). Les sujets traités sont variés et spécifiques à chaque situation et on repère en 2022 les mêmes 4 domaines d'intervention :

les conflits (MDPH, sécurité sociale, employeur...), le travail (invalidité, diminution temps de travail, aménagement d'horaires...), les démarches administratives et les mesures de protection juridiques.

- **E-consultation pour des conseils en conciliation/médiation médico-sociale**

Pour compléter son offre d'assistance à distance, la filière a initié en 2021 un projet innovant concernant l'accompagnement à la médiation et à la conciliation dans le secteur médico-social (conciliation avec les MDPH, la CPAM...). Ce partenariat a permis en 2022 le déploiement de 2 webinaires d'information : un en mars 2022 pour les patients, leurs aidants et les associations de patients qui faisait suite à celui de février pour les services sociaux et professionnels médico-sociaux. Une proposition de conseils à distance sous forme de e-consultation, soutien construit dans une logique de subsidiarité, sera déployé en 2023. En complémentarité des 2 webinaires généraux, un webinaire sur le recours MDPH a aussi été organisé en 2022 à destination des patients, familles et aidants et des professionnels sociaux et médico-sociaux.

- **Appui à distance des ESMS ressources du réseau BRAIN TEAM** : En 2022, nous avons initié une action pour suivre les modalités de réponse des ESMS ressources quand ils sont sollicités. Un pilote a été mis en place avec un ESMS ressource afin de tester une grille de recueil d'informations (profil des demandeurs, mode et délais de réponse).

Les 1ers résultats de ce pilote montrent une tendance qui confirme que les ESMS ont adopté le format de e-réponses (à distance) par téléphone et par mail (représentant 91% des modes de réponses effectuées pour ce pilote). Ce résultat, certes préliminaire auprès d'un seul ESMS ressource, devra cependant être confirmé par une étude d'envergure auprès de l'ensemble de nos ESMS ressources auprès de qui la grille de recueil d'informations sera déployée en 2023. Si les résultats confirment la tendance de réponse en format « distanciel » (nouveau paradigme pour le médico-social qui privilégiait historiquement le présentiel), BRAIN-TEAM adaptera ses modalités d'accompagnement des ESMS ressources en les soutenant dans l'appropriation de ces technologies.

- Dans le cadre de l'AAP 2022 de la filière, BRAIN-TEAM soutient financièrement le projet « Brain Mouv' » (suite de « Bouge BRAIN-TEAM », projet lauréat 2021) porté par le Dr Claire Ewencyk (CRMR Neurogénéétique ; Pitié-Salpêtrière ; & Association AFAF, Association ASL, Association CSC, Centre d'innovation CoWork'HIT, Centre de Kerpape - Ploemeur). L'objectif est de développer une application smartphone et tablette pour permettre l'accès aux conseils et programme d'activité physique des patients souffrants de maladies neurologiques rares. Ce projet permet à Iris Marolleau de poursuivre sa mission de kinésithérapeute référent (projet Bouge BRAIN-TEAM de l'AAP 2021).

AXE 6

FORMER LES PROFESSIONNELS

DE SANTE

Action 1

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

- En 2022, la filière a assuré une présentation du panorama des maladies rares neurologiques aux internes de neurologie (Pr Verny – CHU Angers).
- Le stand inter-filière a été reconduit au congrès des enseignants en médecine générale (CMGE – Lille, Décembre 2022) : FAI2R et FIMATHO ont coordonné l'organisation de ce stand où des informations ciblées maladies rares sont présentées : PNDS, clés du diagnostic FAI2R/inter-FSMR, Infographie Parcours de Vie, site web inter-FSMR etc. L'équipe BRAIN-TEAM a été présente les 3 jours et a constaté un réel intérêt de ces jeunes médecins pour les informations et outils fournis sur ce stand.

Action 2

Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares

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



ACTIONS MAJEURES réalisées en 2022



• Dans le cadre de ses actions médico-sociales, la filière déploie depuis 2016 des **colloques régionaux d'information et de sensibilisation aux maladies rares** du système nerveux central auprès des professionnels des établissements et services médico-sociaux (ESMS) en collaboration avec les Equipes Relais Handicap Rares des territoires concernés. Les colloques 2021 programmés à Angers, Dijon, Bastia et Ajaccio avaient été reportés en 2022 et 2023 compte tenu de la crise sanitaire, mais leur mise en place a encore été perturbée au premier semestre 2022 par le COVID. Le colloque de Angers a été définitivement annulé, celui de Dijon reporté au 14 juin 2023. Seul celui de Bastia a pu être maintenu en octobre 2022 et Ajaccio reporté le 29 septembre 2023. Pour 2023-2024 une priorité sera donnée aux colloques pour terminer ce Tour de France, et ensuite initier un second Tour de France avec de nouveaux objectifs, nouveaux publics visés, sous un nouveau format. En 2022, la collaboration des colloques se fait aussi avec les DAC (Dispositifs d'Appui à la Coordination) du territoire concerné.

• En 2021, l'axe médico-social de la filière avait décidé de repérer les besoins en formation en interne des ESMS, et, ne pouvant pas intervenir sur site en présentiel comme prévu (cause COVID), une formation à distance avec un format de 2h avait été développé.



Ce nouveau format s'adapte bien au besoin des ESMS et complète les actions de montée en compétences déjà proposées par la filière. En 2022 ce format hybride sur une 1/2 journée (centre de référence en visio et chargée de mission médico-social BRAIN-TEAM avec professionnels médico-sociaux en présentiel) a été programmé 3 fois : en avril à Limoges (avec le CRMR CERVCO - Paris), en juin à Loudun et en décembre à Châteauroux (avec le CRMR Maladie de Huntington - Angers). Un format adapté « bi-site » sur 2 jours non consécutifs a été proposé à Granes pour la première journée et à Toulouse pour la deuxième journée avec la participation du CCMR Maladie de Huntington/ Démences Rares ou Précoces du CHU de Toulouse.

• **Des interventions ciblées pour la Maladie de Huntington** ont également été proposées en 2022, notamment :

En avril une ½ journée de sensibilisation à la maladie de Huntington animée par le CRMR de Angers (Pr Verny) pour les partenaires médico-sociaux qui ont une relation privilégiée avec BRAIN-TEAM. Ont participé, les membres de l'équipe de recherche du projet COMPQUAHD, l'Association Française des Aidants, des professionnels de Juris Santé, des intervenants du médico-social du D.U « Du soin à l'accompagnement médico-social des MRNE », des professionnels de MDPH, une médiatrice familiale.

Action 3

Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage : pour renforcer les connaissances des patients et des familles

- La filière a déployé son programme d'accompagnement/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, AIDAN, a été finalisé en 2022 avec le lancement de la 1ère session pilote en juin, suivie de la 2nde session en septembre-décembre. Cette formation mixte rassemble aidants (parfois malades), proches, et est dispensée par des professionnels de la filière ou externes.

- Concernant le médico-social, BRAIN-TEAM a maintenu :

- > la 7ème journée annuelle des services sociaux des centres experts de la filière en proposant un format présentiel à Paris sur 1,5 journée en novembre 2022.

- > la 2ème journée annuelle des équipes pluridisciplinaires des ESMS ressource en proposant un format présentiel à Paris sur 1,5 journée en novembre 2022.

- > le 3ème séminaire des Directions des ESMS ressource en proposant un format présentiel sur Paris sur 1,5 journée en juin 2022.

- En complément des journées annuelles médico-sociales, BRAIN-TEAM a organisé, en 2022, 13 webinaires de formation mixte sur les thématiques proposées par les professionnels et des associations de patients partenaires.



Cette forme d'échanges et de montée en compétences proposée par BRAIN-TEAM est adaptée aux contraintes du public visé, (début de soirée ou samedi pour les patients/aidants/familles et en journée pour les professionnels sociaux et médico-sociaux). Le format est apprécié et le nombre de participants (environ 300) montre l'intérêt de cette action. Pour certains webinaires, une documentation spécifique a été réalisée et mise à disposition sur le site de la filière : ex « Nouvelle réglementation du permis de conduire » et « Recours, conciliation et contentieux du dossier MDPH » (en cours).

- Dès 2021, BRAIN-TEAM a travaillé sur la création d'une plateforme de formation à distance pour les aidants, en collaboration avec : les associations de patients (experts patients), un centre de formation expert sur « l'école digitale » (expert formation à distance), des établissements médico-sociaux du réseau BRAIN-TEAM (experts médico-sociaux), des assistantes sociales de CRMR (experts sanitaires), Juris-Santé (expert juridique). Cette plateforme vient compléter le programme AIDAN développé par la filière et proposera à terme l'accès à distance d'informations et de modules de formation adaptée aux maladies du système nerveux central. En 2022, cette action s'est poursuivie avec le choix d'un prestataire pour la réalisation du premier module choisi par les associations de patients : le dossier MDPH (avec la collaboration dans le comité éditorial, d'une MDPH). Cette action est complétée par les différents webinaires organisés en 2022 sur les différentes étapes du dossier MDPH.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2022



AXE 7

OUVRIRE LES ACTIONS DE LA FSMR

DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE

LA RECHERCHE

Action 1

Missions en outre-mer

- En 2021, des contacts et des réunions régulières en distanciel avaient été organisés avec les professionnels du secteur médico-social de La Réunion afin d'organiser un colloque médico-social en 2023 sur leur territoire. Ces contacts ont été « suspendus » en 2022 suite à un mouvement en personnel d'un des partenaires de la Réunion. Les relations ont repris en fin d'année 2022 pour le projet de colloque prévu en 2024.
- En 2022 des contacts en visio ont été pris avec des Etablissements Médico-Sociaux en Martinique afin de repérer un ESMS ressource. Cette action doit se poursuivre en 2023.
- De manière plus globale, la filière a continué de suivre l'ensemble de ses centres ultra-marins et de répondre à leurs éventuelles sollicitations. Notamment la filière a accompagné le centre Martinique Maladie de Huntington dans la saisie de ses données BaMaRa.



Action 2

Implication de la FSMR dans les Réseaux Européens de Référence : soutien de la filière à des candidatures HcP, registres ERN...

- En 2022, la filière a continué de représenter son réseau aux réunions de l'ERN et à les accompagner sur leurs demandes relatives à leurs actions au sein de leur ERN de rattachement. L'équipe du CER-VCO (Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'oeil) a ainsi rejoint le réseau européen de référence des maladies rares vasculaires VASCERN (ERN-VASCERN). L'équipe du Pr Hugues Chabriat, avec le Dr Dominique Hervé en tant que représentant médical, devient ainsi le 7ème centre de référence de la filière BRAIN-TEAM affilié à un réseau européen de référence (ERN).

AXE 8

AMELIORATION DE LA PRISE EN

CHARGE GLOBALE DES PATIENTS

- La coordination du module « accompagnement médico-social » du programme AIDAN par la chargée de mission médico-sociale BRAIN-TEAM a notamment permis de repérer des besoins non-couverts et de proposer ainsi pour le début de l'année 2023 « les RDV médico-sociaux » tous les premiers lundis de chaque mois, à destination des patients, des aidants et des familles, pour répondre aux questions concernant le dossier MDPH.

- En 2022, 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 d'appui aux autres établissements de leur territoire. Des réunions mensuelles en visio avec les 20 directions des ESMS ressources (conventionnés avec la filière) se sont poursuivies et ont permis la finalisation du livret de présentation du réseau.
- La filière a finalisé l'élaboration d'un document complémentaire de transmission à la MDPH, au sein du Groupe de Travail inter-Filières Médico-Social qu'elle pilote. L'évaluation nationale de ce document a été lancée et s'est achevée en décembre 2021. Les résultats montrent l'intérêt du document et une version finale a été réalisée en 2022 pour une diffusion nationale prévue au second semestre 2023.
- En 2022, la filière a poursuivi 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 atteints 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 qui ont évolué en 2022 : le Laboratoire de Psychologie de Grenoble, le Centre de Référence de la Maladie de Huntington d'Angers, l'Association Huntington France, des experts de l'accompagnement à domicile (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 fin d'année 2021, un premier bilan mettait en avant la nécessité de formation sur la maladie de Huntington des professionnels intervenants à domicile, au début d'une prise en charge et en cours de prise en charge. Une suite à cette étude a été initiée en 2022 avec les partenaires du projet afin de compléter les premiers résultats. Les difficultés administratives avec l'Université de Grenoble n'ont cependant permis le redémarrage de l'étude qu'en octobre 2022. Les résultats définitifs sont prévus pour la fin de l'année 2023.

- En 2022, la filière a « fait vivre » ses 2 conventions de partenariat nationales : avec APF France Handicap (actions de sensibilisation et de montées en compétences des professionnels médico-sociaux de leurs structures ; secteur jeunes et adultes), et l'Association Française des aidants (projet EVAL REPIT, colloques et journées de formation, projet AIDAN, ...).
- Depuis 2021 l'axe médico-social BRAIN-TEAM travaille sur l'élaboration d'une cartographie « médico-sociale » pour faciliter le repérage des acteurs pouvant répondre à un accompagnement des patients et de leurs familles. L'outil n'a pas pour objectif de recenser toutes les ressources de chaque territoire mais de repérer les « grands acteurs » dans la prise en charge médico-sociale. Compte tenu de la diversité des territoires et de l'évolution constante des dispositifs, l'outil pensé au départ a évolué en 2022 vers une version plus synthétique et en version numérique. Cette fiche mémo « Maladies rares neuro évolutives, y avez-vous pensé... » sera testée au premier semestre 2023 pour une diffusion en fin d'année 2023.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2022

- En 2022, poursuite d'une étude de création d'une plateforme collaborative médico-sociale afin de partager les connaissances et savoirs médico-sociaux développé par le réseau des ESMS ressources de BRAIN-TEAM. Cette plateforme sera accessible aux patients et aidants en lien avec le projet de plateforme de soutien et de formation à distance pour les aidants. Cet outil est attendu par les partenaires médico-sociaux de la filière afin d'améliorer le partage des connaissances et l'accès à l'information.

AXE 9

COMMUNICATION

- **Renforcement de la visibilité de la filière (patients et grand public) :**

- > Sur le site internet, en 2022, intégration de 2 nouvelles pages présentant 1/ le programme AIDAN 2/ l'offre de formation BRAIN-TEAM. Bien-sûr les autres pages du site sont actualisées en continu.

- > Dynamisation continue des réseaux sociaux (Facebook et Twitter) et de la chaîne YouTube. Bilan 2022 : 1000 abonnés Facebook, 511 abonnés Twitter et 406 abonnés LinkedIn en 2 ans d'existence (doublement en 1 an).

- > Publication de 3 InfoLettres annuelles généralistes diffusées en février, juillet et novembre 2022 présentant les avancées des travaux de la filière, ainsi que toute information d'intérêt concernant les maladies rares, auprès de 617 abonnés.

- **Renforcement de la communication au sein de la filière et entre les filières :**

- > Diffusion d'une newsletter hebdomadaire à destination des 30 CRMR et des 141 CCMR ainsi qu'à toute personne ad hoc du réseau des centres.

- > 3 Infolettres annuelles diffusées auprès du réseau des partenaires de la filière.

- > Organisation de 3 journées nationales BRAIN-TEAM en 2022 : la 7ème journée nationale de la filière (format hybride en mars), la 8ème journée des Associations de patients (format hybride en novembre), et la 7ème journée nationale des services sociaux filière, (format présentiel en novembre).

- > Une réunion du collège des CRMR a été organisée en distanciel en janvier 2022.

- > Une réunion du conseil de la filière a été organisé en distanciel fin juin 2022.

- **Actions de communication Journée internationale des Maladies Rares le 28 février 2022 :**

La filière a promu la pièce de théâtre « Voyage en Ataxie » avec une lecture active de la pièce suivie d'un débat avec l'équipe des auteurs-comédiens. Cette action précédait 2 représentations de la pièce de théâtre qui ont été proposées dans la Chapelle de la Pitié-Salpêtrière les 8 et 9 juin 2022 et qui ont rassemblé un public nombreux. La filière a par ailleurs collaboré à la promotion de l'action de l'Alliance Maladies Rares pour cette journée internationale.

BRAIN-TEAM a aussi co-organisé l'évènement au CHU d'Angers avec la PEMR Prior-Exmara et la participation du Pr VERNY à la table ronde de clôture de la journée. Enfin, un webinaire spécial médico-social « Résultats de l'expérimentation du dossier MDPH à destination des associations de patients et aux professionnels sociaux, médico-sociaux et éducatifs » a également été organisé en ce jour spécial.

AXE 10

ACCOMPAGNEMENT DES CRMR

LORS DE LA CAMPAGNE DE

LABELLISATION 2022

BRAIN-TEAM a proposé un accompagnement étoffé pour répondre aux besoins de l'ensemble des centres candidats :

- Réunions préparatoires au sein de la gouvernance filière, avec les CRMR à titre individuel également.
- Création de documents d'accompagnement par type de dossiers de candidature CCMR / CST / COORDO, de dossiers fictifs pré-remplis avec des conseils de remplissage etc.
- Une FAQ propre reprenant la FAQ DGOS et étoffée avec des points supplémentaires.
- Une page internet de notre site web filière rassemblant tous ces documents, textes officiels, recommandations, agendas etc. à disposition de tout candidat. La page a été largement plébiscitée avec 2 963 visites pour 1 275 vues uniques.

- Une transmission individuelle des bilans communiqués par la BNDMR concernant notamment les seuils de FA de chaque centre (publipostage à partir de la trame formatée par TETECOUCO et partagée aux FSMR intéressées) mais aussi pour les autres critères soumis à seuil.
- Des conseils et recommandations sur sollicitation individuelle par les candidats.
- Une relecture attentive de plus de 250 dossiers et des retours individuels à chaque coordonnateur et responsable de centre constitutif pour des correctifs d'amélioration du dossier.
- Des réunions « post-dépôt » avec chaque coordonnateur de CRMR pour préparation de la défense des dossiers auprès du trio d'experts.



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



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