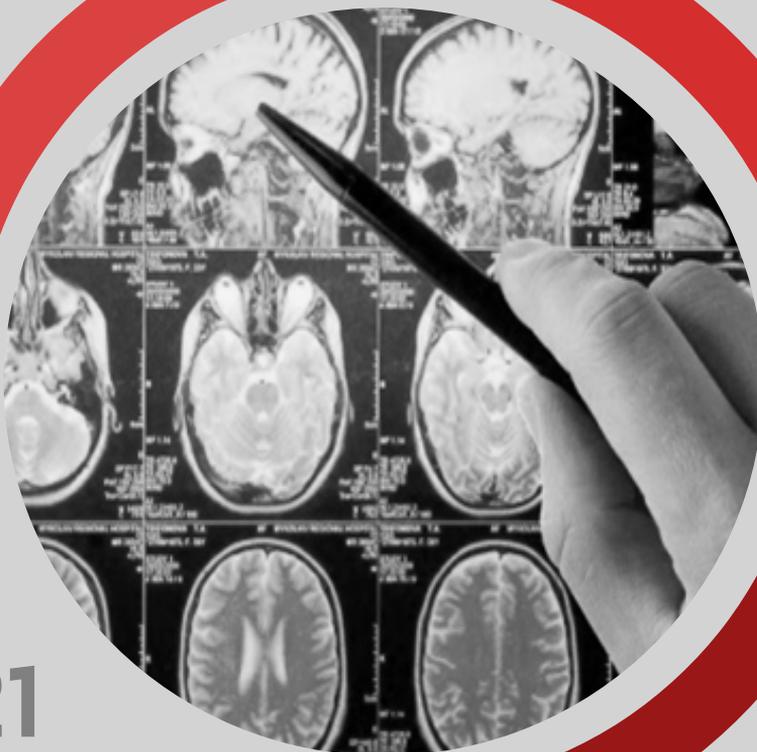




BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



2021

NOS ACTIONS BRAIN-TEAM

filiales 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 2020 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://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/filiere_sante_maladies_rares_-_rapport_activite_2020.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, dont 3 filières sont exclusivement neurologiques : FILNEMUS (maladies neuromusculaires), FILSLAN (SLA et maladies du neurone moteur) et BRAIN-TEAM (maladies rares du système nerveux central); la filière FAVA-Multi prend quant à elle en charge les maladies vasculaires et à ce titre les malformations artério-veineuses rares du cerveau et de la moelle.

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

FICHE D'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.

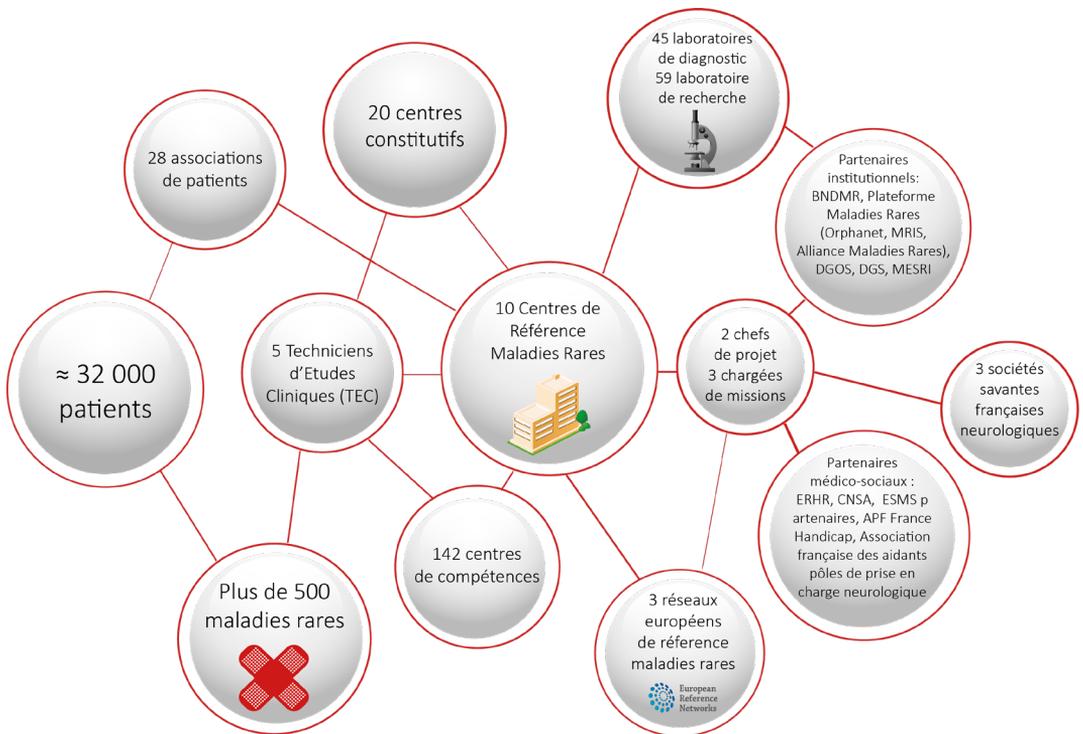
Le champ d'action clinique de BRAIN-TEAM peut se présenter par groupes d'atteintes du système nerveux central :

- 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** (hypomélinisantes 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 systèmes nerveux central, MOGAD...), **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 relabélisation 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

Neurogénétiq

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-Bicetre), Pr Pierre Labauge (Montpellier)
8 centres de compétence

Syndromes Neurologiques Paranéoplasiques et Encéphalites Autoimmunes

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

Maladies Vasculaires Rares du Cerveau et de l'Œil

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

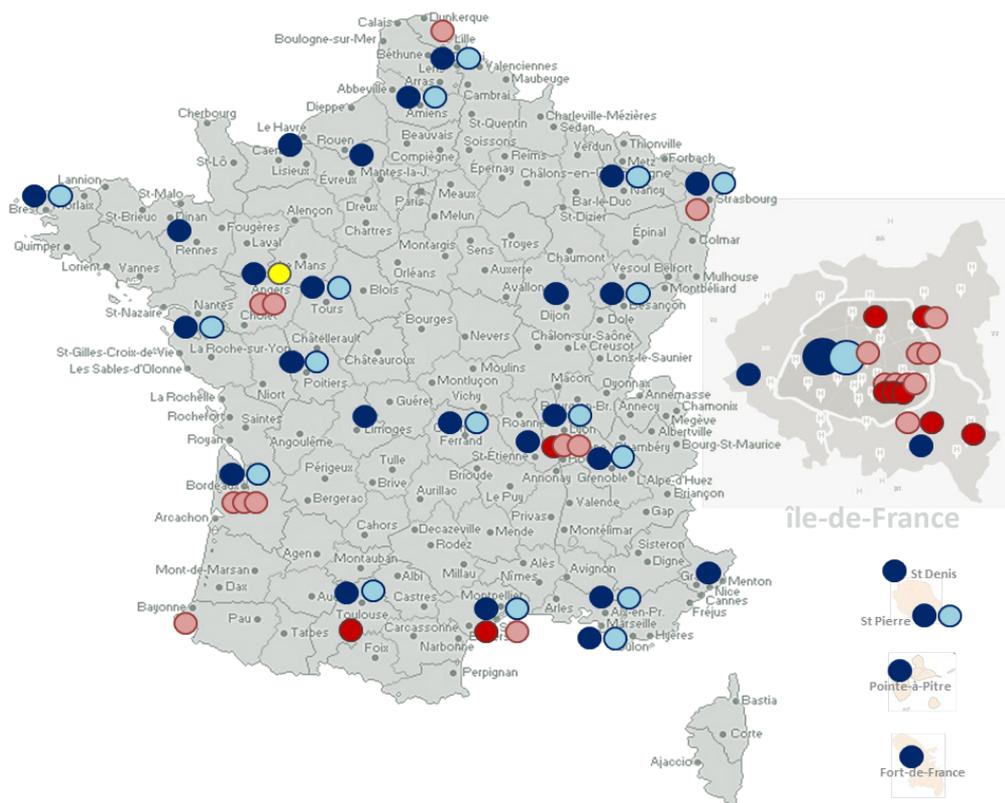
Centre de Référence Démences Rares ou Précoces

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



- Animation de la filière
- Centre de Référence coordonnateur
- Centre de Référence constitutif
- Ville avec au moins 1 CCMR Enfant
- Ville avec au moins 1 CCMR Adulte

•CRMR coordonnateurs et constitutifs

30

•Villes avec un CRMR ou un CCMR

35

•Sites hospitaliers

49

•Equipes spécialisées adulte

78

•Equipes spécialisées enfant

38

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 hémiplegie 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 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 2021



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 2021, 2 nouvelles pré-indications (situations cliniques/maladies) ont été soumises à la HAS par les centres BRAIN-TEAM pour accéder aux plateformes de séquençage génomique dans le cadre du PFMG2025. Une extension d'une pré-indication déjà existante a été également validée afin d'inclure d'autres pathologies. La filière a accompagné les équipes pour la soumission de ces dossiers.
- 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 2021, la filière a participé aux réunions inter-FSMR/PFMG 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.

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 etc.
- Dans le cadre de nouvelles règles communes de référencement et de codage des maladies neurologiques liées à des anticorps, les auto-anticorps listés par les deux centres de référence de la filière concernés ont été soumis au consortium HPO par la chef de projet nomenclature BNDMR afin que des codes dédiés soient créés en collaboration avec la filière. Des codes HPO ont été créés qui ont été intégrés courant 2021 dans le référentiel BaMaRa, en attendant leur intégration dans Collemara et Orbis-MR.
- En 2021, 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 de ses 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 web Rofim, plateforme internet partagée que l'on développe 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 2021, 28 groupes de RCP sont mises en place par BRAIN-TEAM (+7 p/r à 2020 ; 5 ont été créées en toute fin d'année), parmi elles 20 fonctionnent en routine. Ces RCP peuvent être diagnostiques, génomiques (dans le cadre du PFMG) ou mixtes.
- Fin 2021, 8 des 10 CRMR BRAIN-TEAM organisent leurs RCP via l'outil Rofim avec une activité soutenue : sur l'année 2021, pour la globalité des CRMR contributeurs cela correspond à 165h de réunions RCP pour 111 sessions organisées (+91 p/r à 2020) et 923 cas cliniques traités (+781 p/r à 2020).
- Néanmoins, l'activité de ces RCP est hétérogène selon les groupes, en termes de durée totale et de nombre total de cas traités.

Cette hétérogénéité reflète des modes différents 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 2021, 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.
- 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 2021, 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



ACTIONS MAJEURES réalisées en 2021



- 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.
- Courant 2021, 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 ainsi recruté 4 Techniciens d'Etudes Cliniques (TEC) afin d'aider à la complétion de BaMaRa certains centres de la filière sélectionnés selon des critères objectifs (présence d'un DPI, déploiement BaMaRa tardif, faible mobilisation du centre etc.). 2 TEC sont déployés sur Paris, 1 sur Montpellier et 1 temps partiel sur Angers.
- En 2021, le travail principal des 4 TEC s'est concentré uniquement sur du rattrapage à la saisie des données (initié dès fin janvier 2021 dans tous les centres de référence BRAIN-TEAM, sauf à Angers qui ne disposait pas de BaMaRa) et pas encore à de l'identification de patients en impasse diagnostique.
- En septembre 2021, la couverture des centres aidés par les TEC concernait ainsi 11 centres de la filière répartis sur 4 sites hospitaliers.
- L'activité propre des TEC en 2021 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 2021 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 de ~6000 patients entrées pour la totalité des centres BRAIN-TEAM à fin 2020, à presque 12000 à fin 2021 soit un doublement des entrées en 2021.
- Concernant l'identification de l'impasse diagnostique en 2021 : 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).



centre de référence

maladies rares

La répartition de ces niveaux d'assertion diagnostique pour BRAIN-TEAM a pu être calculée : au 1er septembre 2021, 5300 dossiers déclarent un diagnostic confirmé, 2015 dossiers sont en cours, 507 ont un diagnostic probable et 828 dossiers sont déclarés en niveau « indéterminé » soit près de 10% des dossiers totaux de la filière qui peuvent donc être considérés en impasse et qui devront faire l'objet d'une révision et d'une analyse approfondie par les TEC en 2022.

- Ces 828 dossiers considérés en « impasse » sont concentrés pour 65% dans un seul CRMR de la filière, sur lequel nos efforts de révision des dossiers devront être priorités en 2022.

- En 2021, la filière a continué à s'impliquer dans le groupe de travail interfilière concernant les réflexions de data management sur cette action, mais ne souhaite pas recruter de data manager tant qu'il ne sera pas possible d'accéder à l'ensemble des données individuelles collectées et à les vérifier avec des contrôles de cohérence automatisés : ce sera notre objectif pour 2022.

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 2021, 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 Paranéoplasiques 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 2021, seule l'équipe du CHU d'Angers a été formée à BaMaRa. Toutes les personnes des centres de la filière formées ont reçu 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'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 thérapies (médicaments, dispositifs médicaux, traitements non médicamenteux) proposées aux malades dans le traitement des maladies rares

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2021



- En 2020, la filière avait initié un recueil des habitudes de 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 excel proposé en juillet 2021 par la DGS pour demander les mises à jour de ce recueil auprès de nos 172 centres BRAIN-TEAM.

- Dès juillet 2021, nous avons donc initié une collaboration avec le CNHIM qui tient à jour la base du médicament « 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 « 16 digital ».

- 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, initiant ainsi un groupe de réflexion inter-FSMR auquel nous sommes associés.



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 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 faisant partie des 5 filières pilotes pour la création de registre de traitement hors-AMM en vie réelle, 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.

- Dans ce cadre, la filière a été moteur pour lancer le travail avec la FSM, opérateur recommandé par la DGOS/DGS, pour l'hébergement des registres. Dès juillet 2021, BRAIN-TEAM a commencé la conception d'un recueil en lien avec la data manager de la FSM, selon une liste d'item travaillés et validés avec un des centres BRAIN-TEAM prescripteur de la molécule choisie pour le recueil des données.

- En septembre 2021, BRAIN-TEAM a initié un travail de conventionnement avec la FSM pour cadrer les conditions du partenariat. Après plusieurs semaines d'échanges, il s'est avéré que la FSM qui devait héberger ces registres ne pouvait finalement pas gérer les aspects réglementaires d'un complément de collecte de données, selon les modalités inscrites à notre cahier des charges. Par ailleurs, l'ANSM qui met en place le nouveau système d'accès compassionnel depuis mi 2021, n'ayant pas encore partagé ses recommandations pour nous accompagner dans ce travail (via un set de données minimum qui permettrait de valider ces registres en vie réelle), BRAIN-TEAM a donc 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), que nous avons initié en 2021 (action 1 voir point ci-dessus). Ainsi, cette action sera déployée en 2022 dès la mise en place de la base de données traitements par la filière.



AXE 4

IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA

RECHERCHE SUR LES MALADIES

Action 1

Programme français 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 a accompagné 6 dossiers présentés par ses CRMR à l'appel à projet conjoint porté par l'AFM-Téléthon et la Fondation Maladies Rares : « Preuves de concepts thérapeutiques innovants » dédié aux Filières de Santé Maladies Rares.
- Cet appel à projets soutenu spécifiquement par l'AFM-Téléthon et coordonné par la Fondation Maladies Rares vise à soutenir des projets innovants de développement et de maturation de preuves de concepts thérapeutiques portés par des Filières de Santé Maladies Rares. Cet appel à projets de recherche prévoit le soutien de plusieurs projets. Chaque projet pourra être financé à hauteur d'un maximum de 100 000 euros par an, pour une durée allant jusqu'à 2 ans.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2021



Action 3

Recherche médico-sociale

- En 2021, BRAIN TEAM a démarré son 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. Une présentation de ce projet a été réalisée leur de la journée annuelle des associations de patients en novembre 2021. Pour raison de COVID, l'enquête prévue en fin d'année 2021 a dû être reportée au premier semestre 2022. Les résultats seront transmis en 2022 avec des propositions d'actions.

AXE 5

AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

Action 1

Rendre visibles et accessibles les structures existantes

- En 2021, actualisation permanente du site internet avec créations de 3 nouvelles pages dédiées à nos actions filière : ETP, PNDS, centre national de ressources psychologiques.
- En 2021, les 2 campagnes DGOS de changement de coordonnateurs/responsables



de centres ont 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.
- Dû à la crise sanitaire, aucune communication en présentiel n'a pu être faite en 2021 permettant la promotion de nos structures ; les stands des quelques congrès en distanciel étaient quant à eux très peu visités.
- Par contre 4 InfoLettres, dont 1 médico-sociale ont été publiées et envoyées à tout le réseau BRAIN-TEAM en 2021.
- En 2021, création d'une plaquette d'information sur le réseau des établissements médico-sociaux ressources pour les maladies rares du système nerveux central dans les territoires. Ce réseau est déployé par la filière pour compléter l'expertise médicale des centres de référence et de compétence et proposer des solutions d'accompagnement notamment dans les situations urgentes afin d'éviter les ruptures de parcours. Ce document recense aussi les services sociaux hospitaliers des centres experts de la filière. La diffusion du document est planifiée pour la fin du premier semestre 2022. Une version numérisée sera aussi accessible sur le site internet de BRAIN-TEAM.

Action 2

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

- En 2021, 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 2021, 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.
- En 2021, 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. Huit 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 ont eu lieu avec ces CRMR afin d'initier les projets. A fin 2021, 3 des 12 programmes fonctionnaient avec l'outil.
- Le 18 juin 2021, la filière a participé à la 2ème édition 100% digitale de la journée interfilière de santé maladies rares pour l'éducation thérapeutique du patient (pilote FAI2R) avec pour thématique : l'ETP durant la période épidémique COVID-19.
- En 2021, BRAIN-TEAM a proposé et soutenu financièrement 2 places à 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. Les 2 parents ont pu faire un retour d'expérience à la journée des associations BRAIN-TEAM en novembre 2021.

L'expérience était très satisfaisante et leur a permis de créer des groupes de discussion. Elle doit donc être renouvelée pour les années à venir.

- En 2021, la filière a initié le montage de son programme d'accompagnement des aidants « AIDAN » (voir §6.3), notamment en recrutant des experts dispensateurs des différents modules. La co-construction de ce programme se fait avec des experts-aidant membres de nos associations partenaires.

Action 3

Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge

- PNDS : En 2021, 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 accompagnement spécifique à leur besoin. La filière a notamment aidé 3 d'entre eux pour la recherche bibliographique. 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 a effectué une relecture approfondie des textes (cohérence avec les dernières données mises à jour, orthographe, mise en forme). Sur les 10 projets acceptés pour l'AAP PNDS 2019, 8 ont été publiés en 2021 sur le site de la HAS (1 l'avait été en 2020 et 1 autre a été décalé à 2022). En 2021, la filière continue à accompagner les 6 porteurs de projets PNDS validés lors de l'AAP DGOS 2020.



ACTIONS MAJEURES réalisées en 2021



Suite au départ en octobre 2021 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.

• **Action à destination des médecins traitants** : Dû à la crise sanitaire et à l'annulation du congrès annuel du CMGF, nous n'avons pas tenu de stand promouvant nos structures auprès de ce public cible. Par ailleurs, le 1er partenariat tripartite initié dès 2018 entre le CMG, Maladies Rares Info Services et 19 Filières de Santé Maladies Rares a été finalisé et son bilan publié. Le 2nd partenariat entre le CMG et l'ensemble des 23 FSMR a été relancé en 2021 : BRAIN-TEAM représente les 23 FSMR dans ce partenariat aux côtés des filières MaRIH et Sensgène.

Dès juillet 2021, le 1er travail partenarial a été initié concernant la conception d'un document d'aide décisionnel à l'orientation d'un patient maladies rares. Pour la 1ère fois, les FSMR ont par ailleurs participé au 21e Congrès national du CNGE Collège Académique à Lille en décembre 2021 afin de présenter leurs outils dédiés aux médecins généralistes dont pour la 1ère fois, l'outil de FAI2R « les clés du diagnostic ».

• **Promouvoir la transition enfant-adulte** : La filière a participé au groupe de travail inter-filières Transition en collaboration avec la plateforme régionale d'information et d'orientation des maladies rares (PRIOR).

• **Développer la fonction de coordination du parcours** : En 2021, BRAIN-TEAM a continué les prises de contact et entretiens avec certains responsables de PEMR-PCOM : des réunions communes de représentantes des PEMR-FSMR sont par ailleurs organisées régulièrement par BRAIN-TEAM et Rare-Breizh. La 1ère réunion commune inter-FSMR / inter-PEMR a eu lieu le 1er avril 2021 permettant de présenter les organisations respectives des structures pour fluidifier la mise en place des actions.

• **Partenariat ERHR/GNCHR** : Le 1er octobre 2021, sollicitée par la CNSA, la chargée de mission médico-social de la filière a présenté le partenariat entre les ERHR et la filière lors du lancement du 3ème schéma des Handicaps Rares : « Enjeux de l'articulation - filières de santé maladies rares et ERHR, Illustrations de coopérations ».

• **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 amènent 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).



- **Cartes urgences** : le projet de refonte des cartes urgences BRAIN-TEAM prévu en 2020 avec le partenaire Rofim a été reporté à 2022 (afin de prioriser le développement de l'outil de RCP) ; Rofim devant à terme prendre également en charge le développement de l'outil carte urgence voulu par la filière.
- **DMP** : la filière a participé à la réunion organisée par la DGOS sur le projet d'inclusion des spécificités Maladies Rares au sein du Dossier Médical Partagé qui a été remis à l'ordre du jour en 2021. Nous avons notamment participé à l'enquête en ligne FSMR et relayé auprès de nos associations cette enquête.

Action 4

Développer la télémédecine et l'innovation en e-santé

- **Télémédecine** : Après une année 2020 où la téléconsultation a été favorisée et où l'accès aux outils numériques se mettait en place avec la mise à disposition gratuite de certains outils comme Rofim durant le plan blanc, en 2021 les centres BRAIN-TEAM se sont naturellement reportés sur les outils développés par leurs ARS pour la télémédecine. Cependant l'outil Rofim reste privilégié pour les RCP (28 RCP fin 2021 sur Rofim).
- **Centre de Ressources Psychologiques BRAIN-TEAM** : En 2021, le projet de centre de ressource filière a vu le jour et est opérationnel. Les deux psychologues ont contacté les responsables associatifs de la filière afin de connaître leurs besoins mais également leurs ressources psychologiques. Elles ont également recensé les ressources des centres BRAIN-TEAM afin d'identifier leur réseau de professionnels disposant d'une expérience des maladies BRAIN-TEAM au niveau national.



Fin 2021, une page dédiée à ce centre a été créée sur le site de la filière afin de diffuser toutes les informations nécessaires, et tous les outils de communications ont été créés pour promouvoir les activités de ce service. Fin 2021, les deux psychologues ont commencé à recruter un groupe de travail d'aidants et sont déjà intervenues auprès de 13/28 associations BRAIN-TEAM.

- **Plateforme téléphonique en e-santé juridique** : En 2021, ce service juridique a été lancé à l'occasion de la journée internationale des maladies rares, en partenariat avec l'association Juris Santé qui répond aux questions des patients et de leurs aidants avec un « numéro vert » dédié spécifiquement à BRAIN-TEAM. Ce service est aussi ouvert aux assistantes sociales des centres hospitaliers de la filière BRAIN-TEAM. Cet outil innovant est largement plébiscité et le contrat initial a dû être revu 2 fois afin de répondre aux demandes croissantes des utilisateurs. 138 personnes ont sollicité Juris Santé en 2021, dont une très grande majorité (65%) sont des aidants, et 26% des patients directement. Les questions concernent en majorité des patients entre 40 et 59 ans. Les sujets traités sont variés et spécifiques à chaque situation mais on repère 3 grands domaines d'intervention de Juris Santé liés aux conflits (MDPH, sécurité sociale, employeur...), au travail (invalidité, diminution temps de travail, aménagement d'horaires...) et aux mesures de protection juridiques.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2021



- **E-consultation pour des conseils de conciliation/médiation** : 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 va permettre dès 2022 le déploiement de webinaires d'information (pour les patients, leurs aidants et les associations de patients) et une proposition de conseils à distance sous forme de e-consultation. Ce soutien est construit dans une logique de subsidiarité.

- **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 sera proposé de façon systématique à tout centre se lançant dans un programme ETP.



AXE 6

FORMER LES PROFESSIONNELS

DE SANTE

Action 1

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

- En 2021, 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 enseignants en médecine générale (CMGE – Lille) : Fai2R et Respifil ont coordonné l'organisation de ce stand où des informations ciblées maladies rares étaient présentées : PNDS, clés du diagnostic Fai2R, Infographie Parcours de Vie, site web inter-FSMR etc. Les chefs de projet BRAIN-TEAM ont constaté un réel intérêt de ces médecins pour les informations fournies sur ce stand.

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).
- Dans le cadre de ses actions médico-sociales, la filière a poursuivi le déploiement de ses 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. En 2021, les colloques programmés à Angers, Dijon, Bastia et Ajaccio ont dû être reportés sur 2022 et 2023 compte tenu de la crise sanitaire.



• En 2021, la crise sanitaire n'a pas permis le déploiement de la formation DPC de 4 jours (2x2 jours) à destination des professionnels sociaux et médico-sociaux, expérimentée en région Bretagne et Pays de La Loire en 2019 et qui devait être déployée depuis 2020. La formation prévue sur le secteur de Toulouse n'a pas pu être maintenue. En 2021, la filière a donc décidé de repérer les besoins en formation des ESMS et a programmé des interventions sur 2022 et 2023 pour les ESMS ressources en invitant les autres établissements du territoire. En attendant, ne pouvant pas intervenir sur site en présentiel, la filière a aussi travaillé avec les ESMS sur une formation à distance avec un format de 2h. Reportée 2 fois sur 2021 sur le secteur de Limoges (pour cause de COVID dans les ESMS à former), la formation en distanciel est reprogrammée pour avril 2022. Cette modalité sera développée sur 2022/2023. Elle répond à un besoin des ESMS et complète les actions de montée en compétences des professionnels sociaux et médico-sociaux déjà proposées par la filière.

• BRAIN-TEAM a organisé le 17 novembre 2021 la journée annuelle des services sociaux à destination des assistantes sociales des CRMR, qu'elle organise depuis 2017. Ce temps de formation a été ouvert en 2021 aux services sociaux des ESMS ressources du réseau médico-social développé par la filière. Il a permis des échanges entre le secteur sanitaire et le secteur social et médico-social ce qui a été très apprécié des participants. Cette formation sera renouvelée sous un format de 1,5 jour en 2022.

• Dans le cadre du déploiement du réseau médico-social, BRAIN-TEAM a organisé pour la première fois la « Journée des équipes interdisciplinaires médico-sociales » le 25 novembre 2021. Les échanges ont permis la mise en place d'une communauté de pratiques professionnelles médico-sociales sur les maladies rares du système nerveux central et une synergie des professionnels travaillant sur des territoires différents. Cette journée fait partie de notre projet de montée en compétences des ESMS ressource et sera renouvelée en 2022.

• En complément des journées annuelles médico-sociales (assistantes sociales et équipes pluridisciplinaires), BRAIN-TEAM a organisé plusieurs webinaires sur les thématiques proposées par les professionnels. 3 webinaires sur 2021 ont été développés : « le parcours du dossier MDPH » (aussi ouvert aux associations de patients) – 9 février 2021, « spécificité des mesures de protection juridique pour les maladies rares du Système Nerveux Central » - 25 mars 2021 et « quelle réponse adaptée à la complexité des droits des proches aidants pour les maladies rares du SNC » - 16 septembre 2021. Cette nouvelle forme d'échanges et de montée en compétences proposée par BRAIN-TEAM - s'adaptant aux contraintes horaires des professionnels et à l'éclatement de leur site de travail - sera renouvelée en 2022 car le format est apprécié et le nombre de participants montre l'intérêt de cette action. Au total, une centaine de professionnels ont participé à ces webinaires.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2021



- Dans le cadre de son réseau national d'ESMS médico-sociaux ressources, BRAIN-TEAM a organisé son deuxième séminaire annuel à destination des directions des ESMS en mai 2021 (report de décembre 2019), en visioconférence sur 2 demi-journées. Le 3ème séminaire prévu en décembre 2021 en présentiel a aussi dû être réajusté sous un format webinaire sur 2 demi-journées. Malgré les perturbations organisationnelles, les webinaires ont abouti à la tenue d'une réunion mensuelle en visio avec l'ensemble des ESMS du réseau.

- BRAIN-TEAM devait contribuer le 01/06/2021 à l'inauguration de l'Equipe ressources de la MAS Hauts de Sèvre (Mortagne sur Sèvre) dont la filière a soutenu le projet financé par les ARS Pays de la Loire. Cette manifestation a dû être annulée pour cause du COVID. Une plaquette d'information a été réalisée par la filière et diffusée.

- La filière a initié la création et l'organisation d'un diplôme universitaire D.I.U « Du soin à l'accompagnement médico-social dans les maladies rares neuro dégénératives ». Cette formation de 112h de cours est innovante car allie les parcours sanitaires et médico-sociaux en apportant des connaissances transversales sur l'ensemble des étapes indispensables à l'accompagnement des personnes concernées par les maladies rares neuro-évolutives.

Elle permettra aux participants d'appréhender dans sa globalité l'environnement des maladies rares et la spécificité des pathologies de la filière de BRAIN-TEAM. Le public visé comporte à la fois des professionnels issus du secteur de la santé (centres de référence et de compétence, plateformes Maladies Rares...) mais aussi des structures sociales et médico-sociales (MAS, FAM, EHPAD, IEM, Foyers de vie, services à domicile, etc.) et des institutions (DAC, ERHR, DGOS, MDPH...). La formation sera organisée et assurée par des professionnels à la fois issus du secteur sanitaire et du secteur médico-social. Le démarrage est prévu en octobre 2022.

Action 3

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

- La filière a poursuivi 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, interrompu en 2020 pour cause de crise sanitaire, a été repris en septembre 2021 avec le recrutement des prestataires experts et l'organisation de 6 réunions préparatoires avec les experts-aidant de notre filière afin de statuer sur le programme et le format des modules.



- BRAIN-TEAM a maintenu sa 6ème journée annuelle des services sociaux des centres experts de la filière en proposant un format présentiel sur une journée en novembre 2021.

- Durant l'année 2021, 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. 6 webinaires ont été programmés en 2021 : Certaines à destination uniquement des professionnels sociaux et médico-sociaux, ou uniquement des associations de patients et d'autres en « mixte » (ex : « le parcours du dossier MDPH »).

- Juris Santé est aussi intervenu en 2021 sur 2 webinaires à destination des patients, aidants et associations de patients concernant les aides et les droits en lien avec les problématiques repérées sur la ligne téléphonique : « Le coaching juridique en e-santé » - 25 mars 2021 et « Choix d'une mesure de protection juridique pour les maladies rares du SNC » - 16 septembre 2021. Au total 70 patients et aidants ont participé à ces 2 webinaires. Les retours très positifs sur la qualité des échanges et du contenu des interventions amèneront la filière à poursuivre cette action en 2022. Les thématiques des webinaires sont choisis en collaboration avec les associations de patients de la filière.



- En 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. Il proposera à terme l'accès à distance d'informations et de modules de formation adaptée aux maladies du système nerveux central. Sur 2021, la thématique retenue pour créer les outils et supports est sur « le dossier MDPH ». Des représentants MDPH sont ainsi partenaires dans le comité éditorial de ce premier module.

AXE 7

OUVRIR LES ACTIONS DE LA FSMR

DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE

LA RECHERCHE

Action 1

Missions en outre-mer

- L'animateur et la chef de projet se sont rendus en Martinique à l'invitation du Dr Rémi Bellance responsable du CERCA et des centres de compétence maladie de Huntington pour BRAIN-TEAM et de référence maladies neuromusculaires (FSMR FILNEMUS). Cette visite a permis une consolidation des rapports privilégiés initiés en 2019 pour réaliser une évaluation précise des besoins à déployer pour ce centre.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2021



Des rencontres avec les acteurs institutionnels (ARS, DG du CHU) et associatifs martiniquais ont également complété cet état des lieux des besoins. A l'issue de cette visite, la filière s'est engagée à aider la saisie des données des maladies BRAIN-TEAM dans BaMaRa et à soutenir un projet de déploiement d'assistants de prescription par le PFMG dans les territoires ultra-marins.

- En 2021, des contacts et des réunions régulières en distanciel ont été organisés avec les professionnels du secteur médico-social de La Réunion afin d'organiser un colloque médico-social en 2024 sur leur territoire.
- De manière plus globale, la filière a continué de suivre l'ensemble de ses centres ultra-marins et de répondre à leurs éventuelles sollicitations.

Action 2

Implication de la FSMR dans les réseaux européens de référence : soutien de la filière à des candidatures HcP, registres ERN...

- En 2021, la filière a continué de représenter son réseau à toutes les réunions de l'ERN-RND : Board et Réunion annuelle de juin 2021.
- A l'occasion de la journée internationale 2021 la chef de projet a représenté les centres français afin de présenter lors d'un webinar le modèle français auprès du réseau de l'ERN-RND.

AXE 8

AMELIORATION DE LA PRISE EN

CHARGE GLOBALE DES PATIENTS

- 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 2021, 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. 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 sera proposée en fin d'année 2022.
- En 2021, 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 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 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 permet de conclure que l'accompagnement à long terme de la maladie de Huntington nécessite des compétences ciblées des professionnels médico-sociaux pour favoriser l'adaptation aux besoins des patients et des aidants et qu'il est nécessaire d'envisager une journée de formation au « début » de l'intervention. Une suite à cette étude a été initiée en fin d'année 2021 avec l'ensemble des partenaires du projet qui souhaitent « aller plus loin » suite aux conclusions et résultats.

- En 2021, la filière a poursuivi 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 (participation à l'étude sur le besoin en répit des aidants, participation réciproques aux colloques et journées de formation, participation au projet AIDAN, participation de BRAIN TEAM au projet national sur les aidants de l'AFA,.....).

- En 2021, création et élaboration d'une cartographie « médico-sociale » interactive pour faciliter le repérage des acteurs pouvant répondre à un accompagnement des patients et de leurs familles. L'outil n'a pas pour objectifs de recenser toutes les ressources de chaque territoire mais de repérer les « grands acteurs » dans la prise en charge médico-sociale.

- Démarrage 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 pourrait aussi être accessible aux patients et aidants et notamment sur la partie de la plateforme de soutien et de formation. 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.

- En partenariat avec Alcimed, la filière a soutenu le projet Com'Ataxie porté par l'association AFAF, et qui permet de promouvoir l'accès à des outils de communication numériques pour les patients présentant des difficultés à communiquer liées à l'évolutivité de leur maladie (atteintes motrices, dysarthrie, fatigue etc.). BRAIN-TEAM a financé l'achat de divers matériels pour étoffer le parc déjà existant et géré par les ergothérapeutes de APF France Handicap, partenaire du projet. Cette démarche permettra de compenser ces différents handicaps progressifs pour permettre d'améliorer la communication et ainsi pour le patient de garder une certaine autonomie.

ACTIONS MAJEURES réalisées en 2021



• En 2021, la filière a décidé de soutenir des projets innovants, portés par son réseau, à destination des patients : ainsi, 5 projets ont été retenus pour ce 1er Appel à projet BRAIN-TEAM lancé en juin 2021 afin de soutenir l'émergence de projets transversaux portés par des centres ou des associations partenaires de la filière :

I. Application smartphone pour ados sains dans famille de malade porté par le Dr Clémence Simonin (CRMR maladie de Huntington ; Lille) : Créer un outil numérique destiné aux adolescents dont un membre de la famille est touché par une maladie neurologique rare pour informer, apporter un soutien, établir un réseau.

II. Bouge BRAIN-TEAM porté par le Dr Claire Ewencyk (CRMR Neurogénétique ; Pitié-Salpêtrière ; MPR adulte, Hôpital marin d'Hendaye ; MPR pédiatrique Trousseau) : Favoriser la rééducation motrice et l'autorééducation des patients.

III. Autonomie et vivre mieux porté par le Pr Marie Vidailhet (CRMR Neurogénétique et Syndrome Gilles de la Tourette ; Pitié-Salpêtrière ; association Amadys) : Proposer un programme d'éducation thérapeutique pour encourager l'adhésion thérapeutique et favoriser l'autonomie dans le soin, réduire autant que possible le retentissement personnel et émotionnel lié à la maladie dans les dystonies et le syndrome de Gilles de la Tourette.

IV. DEDALE porté par Jacques Vairon (Associations Aramise, Moya-Moya, Amadys) : Outil numérique facilitant l'accès aux aides médico-sociales pour les patients et leurs aidants familiaux et professionnels.

V. Walk-up porté par Pauline Lallemand (Médecine Physique et de Réadaptation pédiatrique ; Trousseau ; ICM ; association ASL) : Evaluation par une étude randomisée ouverte à 2 bras en cross-over de l'efficacité d'un entraînement physique intensif (30 min x3 / semaine pendant 5 semaines) sur la spasticité et la qualité de la marche dans une population adulte de PSH.

Ces projets concernent le soutien financier dans des champs pluridisciplinaires : l'amélioration de la prise en charge des patients, l'ETP, la recherche, la création de solution e-santé, ou encore d'outils médico-sociaux.

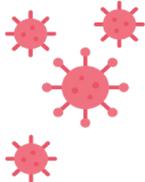
FOCUS COVID-19

Action 1

Communications régulières à destination des patients et des aidants

• En 2021, actualisation au fil de l'eau de la page covid sur le site internet où sont rassemblées toutes les recommandations et informations utiles.

- Toute recommandation/documentation transmise par les CRMR, CCMR, les associations de patients de la filière, et les ERN, sociétés savantes et autres partenaires ont fait l'objet d'un rubricage dans la page dédiée : 18 rubriques et 40 documents sont répertoriés fin 2021.
- Participation à la communication grand public maladies rares inter-filière concernant les recommandations de prise en charge (affiche réorientation filières publiée par Orphanet).
- Diffusion de la procédure DGS urgent concernant les situations pour lesquelles une vaccination anti-covid est déconseillée.



Action 2

Traitement et recherche

- Pas de recommandations de prise en charge thérapeutique spécifique pour les maladies rares neurologiques.
- Diffusion en juin 2021 du lancement de la 2ème Enquête Internationale COVID Sommeil permettant d'évaluer l'impact de l'épidémie sur les habitudes de sommeil. Cette enquête fait partie d'une étude internationale menée par des chercheurs de plusieurs pays, représentés pour la France par le Pr Yves Dauvilliers, coordonnateur du CRMR Narcolepsies et Hypersomnies Rares (CHU Montpellier, site Gui de Chauliac) et le Pr Damien Léger responsable du site constitutif AP-HP, site Hôtel-Dieu.

Action 3

Parcours d'accompagnement des patients et des aidants

- 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. Cela concerne 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 et plus particulièrement **2 nouveaux outils d'aide à la communication et à la stimulation, au service de la prévention en période épidémique pour les maladies rares neuro-évolutives**. Ces outils ont été 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. La crise sanitaire a cependant considérablement perturbé le projet et des délais supplémentaire pour expérimentés les outils ont été accordé par les ARS Pays de la Loire. Seules les tablettes ont pu être expérimentées par les partenaires. Les premiers résultats montrent que cet outil répond aux besoins du public jeunes 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. Le deuxième outil (robot) du projet sera expérimenté en 2022.

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

