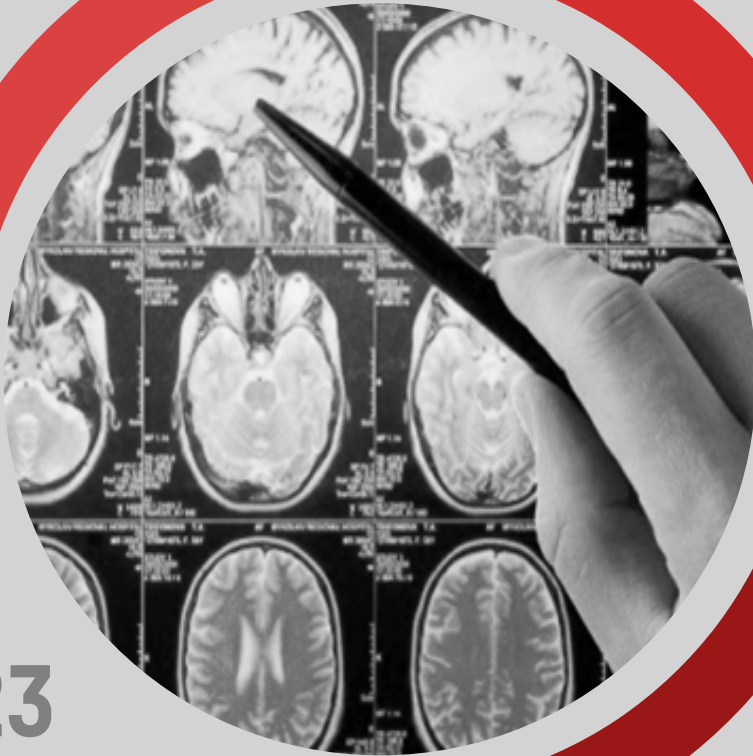




**BRAIN-TEAM**

Filière Nationale de Santé  
Maladies rares du système nerveux central



**2023**

# 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 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](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 (CRM) labellisés pour la période 2017-2022.

Parmi les 23 filières, 4 fédèrent les CRM 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](http://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.

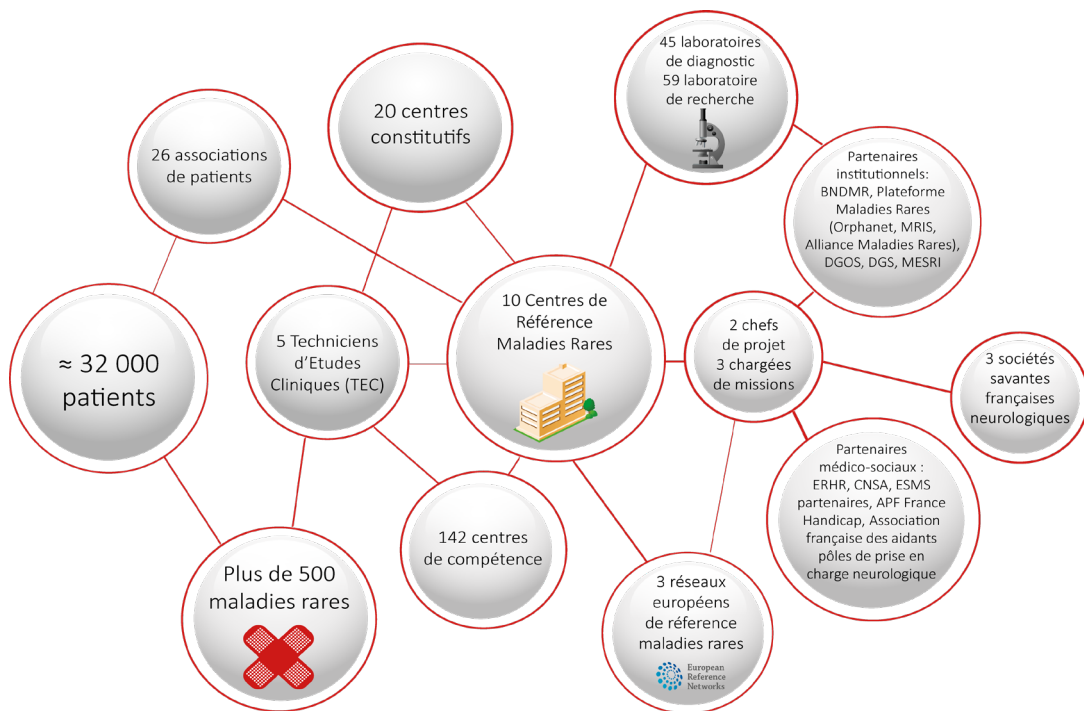
Le champ d'action clinique de BRAIN-TEAM peut se présenter par groupes d'atteintes du système nerveux central :

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



# LES CENTRES DE 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-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

## **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



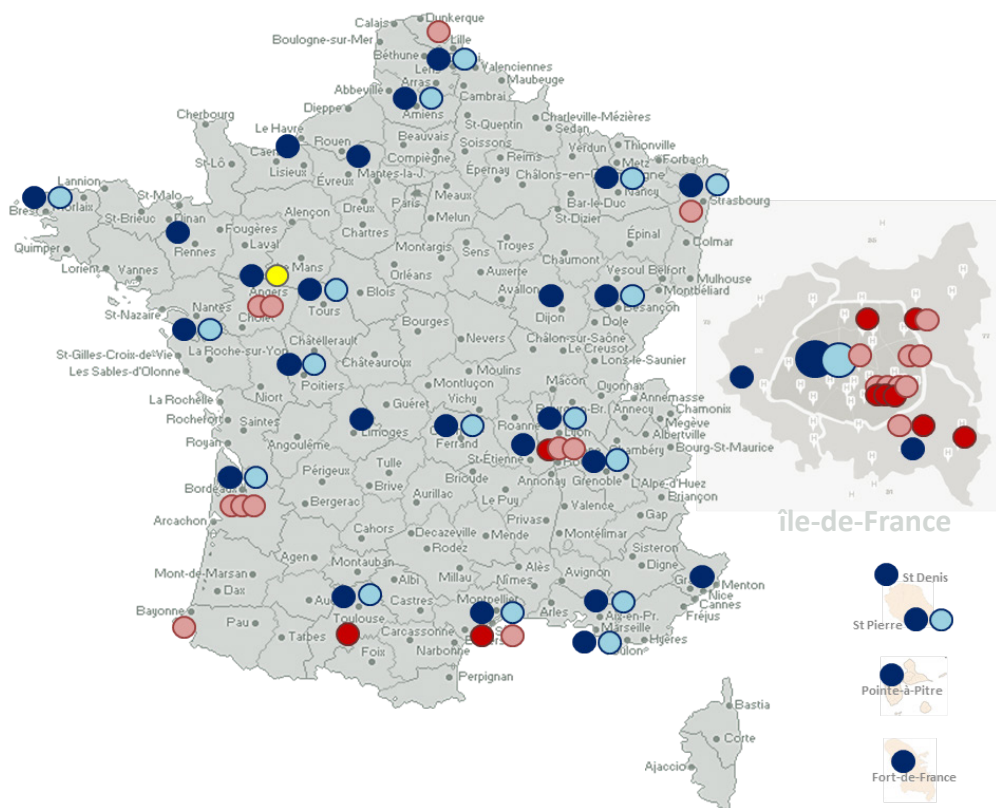
Centre coordonateur : Dr Marc Teichmann (Paris, Pitié Salpêtrière)  
17 centres de compétence



## **Syndrome Gilles de la Tourette**

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

# CARTOGRAPHIE



- 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

## 24 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
- 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
- France Sclérose en plaques
- KLS-France
- Les amis de Ianis
- Neuro IFF
- NMO Association neuro immunité
- PSP-France
- Tanguy Moya-Moya
- TSF France
- 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** assure 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 deux représentants par Centres de Référence (CRMR), nommés pour cinq ans. Il se réunit une à deux fois par an selon les besoins.

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 globale. 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, notamment dans le cadre du PNMR3. Pour l'année 2023, elle se compose d'un animateur, élu pour cinq ans, un chef de projet, un chef de projet adjoint, un chargé de mission médico-social, un chargé de mission déploiement, un chargé de mission communication et 5 ARC/TEC.

Le **conseil de filière** a un rôle décisionnel sur l'orientation et le développement des projets filière. Il est composé actuellement de membres représentant les différents acteurs et partenaires de la filière : équipe projet, collège des CRMR, représentants de centres de compétence adultes et enfants, représentants d'associations de patient. Il se réunit une fois par an à date flexible pour s'ajuster aux actualités/calendrier du PNMR.

Les **commissions de pilotage** assurent une mission de pilotage, de sélection et de mise en œuvre des actions filière en accord avec les axes du plan d'action de la filière. 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. Elles sont sollicitées selon les besoins.

# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023



## 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 8 pré-indications BRAIN-TEAM déjà déployées dans le cadre du Plan France Médecine Génomique (PFMG), les critères d'accès à la pré-indication « Maladies cérébrovasculaires rares » du CRMR CERVCO ont été étendus aux « hémorragies cérébrales fœtales de l'enfant et du fœtus ».
- 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 2023 la filière a accompagné le CRMR du CERVCO, pour la création et la mise en place de sa nouvelle RCP génomique.
- En 2023, en réponse à l'invitation de la HAS, la filière a participé le 9 juin à la réunion de hiérarchisation des futures évaluations concernant les actes de séquençage haut débit des panels de gènes en génétique constitutionnelle post-natale pour les maladies rares.

Cette réunion a notamment été préparée au sein de la filière avec la réponse à l'enquête relative aux pratiques actuelles du séquençage à haut débit des panels de gènes utilisés par les CRMR pour le diagnostic des maladies du système nerveux central et notamment avec la proposition de révision des priorisations et le regroupement de certains panels suite à cette réunion. Pour rappel, cette enquête avait permis d'identifier 26 panels utilisés en soin courant par les CRMR/laboratoires de diagnostic de la filière, couvrant 18 groupes de maladies de BRAIN-TEAM et répartis au sein de 13 laboratoires hospitaliers.

- En octobre 2023, dans le cadre de sa mission d'évaluation des actes professionnels, la HAS a également sollicité la filière dans le cadre de l'évaluation de l'acte de détection de mutations par expansion de nucléotides en postnatal, prénatal et pré-implantatoire, dans le cadre de plusieurs maladies : maladie de Huntington ; ataxie de Friedreich ; ataxies spino-cérébelleuses ; syndrome ataxie cérébelleuse – neuropathie – aréflexie vestibulaire (CANVAS). Le Dr Maud Blanluet du PBMM du CHU Angers a représenté la filière pour la maladie de Huntington et les ataxies.



## 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.
- En septembre 2023, la filière a revu son guide de codage spécifique à ses maladies neurologiques rares (génétiques ou non) avec les recommandations générales fournies par la BNDMR et les recommandations actualisées spécifiques à chaque CRMR.
- La filière a renforcé la diffusion de ces trames auprès notamment des nouveaux centres du réseau des CRMR, afin de permettre la mise en place d'un observatoire du diagnostic au sein de la filière. Notamment, la filière a créé en septembre 2023 une page du site internet dédiée à ces outils (accès restreint aux centres BRAIN-TEAM).

## 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 2023, la filière a poursuivi le travail de développement et d'aboutissement

de l'outil avec les équipes de développeurs informatiques de Rofim.

- En 2023, 31 différents types de RCP sont mises en place par la filière (+1 p/r à 2022), parmi elles 24 fonctionnent en routine (stable p/r à 2022). Ces RCP peuvent être diagnostiques, génomiques (dans le cadre du PFMG) ou mixtes.
- Fin 2023, 9 des 10 CRMR BRAIN-TEAM organisent leurs RCP via l'outil Rofim avec pour la 1ère année une légère baisse d'activité p/r à l'année précédente : sur l'année 2023, pour la globalité des CRMR contributeurs cela correspond à un total de 277h de réunions RCP (+12% p/r à 2022) pour 232 sessions organisées (-3.5% p/r à 2022) et 1310 cas cliniques traités (-14% p/r à 2022).
- 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 2023, la filière a coordonné la création de la nouvelle famille de RCP « Démences rares ou précoces – national » et la formation des administrateurs des RCP dans tous les CRMR ou CCMR concernés qui le souhaitaient (fort turnover des administrateurs). Tout nouveau 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 2023

La filière a mis en place une liste de diffusion spécifique afin de diffuser tout type d'informations relatives à l'évolution de l'outil.

- 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 2023, de nombreux échanges mensuels ont eu lieu entre la 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. Depuis 2023, la chef de projet adjoint fait partie du « comité de mission Rofim » et participe à ce titre à ses réunions annuelles.

## 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 2023, 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 certains centres de la filière uniquement de façon ponctuelle à la complétion de BaMaRa (centres demandeurs et avec un besoin priorisé). 2 TEC sont déployés à Paris, 2 à Montpellier et 1 temps partiel à Angers.
- En 2023, le travail principal des ARC/TEC a évolué et s'est concentré essentiellement sur du data management, en préliminaire à l'identification de patients en impasse diagnostique.
- L'activité propre des TEC en 2023 a ainsi comporté 5 missions principales : 1/ saisie ponctuelle d'activité 2/ « nettoyage » de données des centres en s'appuyant sur le guide de codage filière mis à jour 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/ début de l'activité de data management des données des centres 5/ points mensuels avec le chef de projet adjoint de la filière.
- Le bilan 2023 s'inscrit dans une stabilisation des files actives déclarées dans BaMaRa par les centres de la filière, preuve de l'effort d'intégration de cette action de déclaration

à leur activité : en global on est passé d'une File Active (FA) de patients de ~6 000 pour la totalité des centres BRAIN-TEAM à fin 2020, à presque 22 856 fin 2022 et 23 031 au 31/12/23 soit une stabilisation mais un quasi quadruplement des entrées à fin 2023 p/r à 2020.

- A noter qu'en 2023, 76% des CCMR de la filière saisissent leurs données dans BaMaRa (111/147 ; dont 14/40 « nouveaux » CCMR) vs 87% en 2022 : cette baisse est due notamment à la nouvelle labellisation des centres et à l'arrivée de 40 nouvelles équipes de CCMR à accompagner.

- Cet effort de saisie de FA permet ainsi le déploiement de l'action dédiée à l'identification de l'impasse diagnostique. Au 12/01/2024, >99% des dossiers BRAIN-TEAM renseignent les niveaux d'assertion diagnostique (donnée BNDMR). Pour l'année 2023, 2 111 dossiers déclarés en « impasse diagnostique » (adultes et enfants) soit ~5% des dossiers de la filière pouvant être considérés en impasse et qui devront faire l'objet d'une révision prioritaire par les ARC en 2024 (vs 7% en 2022). Ces 2 111 dossiers cumulent un total de 5 030 activités hospitalières (suivi, diagnostic, prise en charge, protocole de recherche, ETP, conseil génétique, etc.) et 910 ont bénéficiés d'une investigation génétique en 2023.

- Ces dossiers considérés en impasse rassemblent notamment 10 descriptions cliniques les plus fréquentes dont (données issues du Rapport BNDMR pour BRAIN-TEAM – 2023) : 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 2024.

- En 2022, en l'absence d'un outil national, la filière avait débuté la création de son propre outil de data management (programmation VBA) à partir des données extraites de BaMaRa pour ses centres. L'outil a été déployé en janvier 2023.

- En parallèle dès 2022, la filière a sollicité individuellement l'ensemble des 171 centres afin de recueillir leur autorisation d'accès à leurs données BaMaRa, afin de conduire ce travail de data management. En 2023, 100 autorisations ont été données par les centres.

- Le démarrage opérationnel du data management a été lancé au 1er trimestre 2023 auprès des centres ayant donné leur autorisation, avec une vérification de leurs données sur 14 contrôles de cohérence et l'envoi des fichiers de requête.

- Le bilan 2023 de ce data management est le suivant : 91 contrôles ont été envoyés à 11 centres Coordonnateurs, 17 Constitutifs et 63 Compétence. L'ensemble des requêtes concernait 23 493 patients, et 62% des dossiers patient étaient concernés par au moins 1 requête, pour un total de 25 928 requêtes comptabilisées. Le taux de retour a été de 37 centres/91 sollicités (9 coordonnateurs, 6 constitutifs et 22 compétence). Face au trop grand nombre de requêtes et aux faibles retours des centres, il a été décidé d'alléger le nombre de contrôles de cohérence (-6) en ne gardant que 8 contrôles essentiels afin de minimiser le travail de correction par les centres.

# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023



En conclusion préliminaire : les données saisies ne peuvent être utilisées en l'état et nécessitent des contrôles et correctifs à minima ; malgré leur engagement et l'accompagnement de la filière, les centres n'ont pas les ressources pour assurer ces actions correctives.

- En juillet 2023, un 1er projet-test d'identification des patients en impasse diagnostique a été initié avec le CRMR Neurogénéétique de Pitié-Salpêtrière (AP-HP) choisi comme centre pilote car ce CRMR est un des CRMR pourvoyeur majoritaire de patients déclarés en «diagnostic indéterminé» dans BRAIN-TEAM avec 497 «diagnostics indéterminés» identifiés. De plus, nous avons une facilité d'accès au DPI Orbis et aux dossiers patients pour ce centre. Après correctif par notre procédure de contrôles de cohérences, 322 dossiers sont confirmés «indéterminés». Ces 322 dossiers ont été revus 1 par 1 par notre ARC. En synthèse de cette révision : 54 patients sont finalement suivis ailleurs, ou perdus de vue ou réorientés, 20 sont sans IPP et avec dossier vide donc non contributifs. Restent 248 dossiers en réelle impasse qui vont faire l'objet d'une soumission au médecin référent du CRMR pour un réexamen. En conclusion de ce pilote : avec cette procédure, il est possible de réduire de moitié le nombre de dossier en impasse qui doivent être revus, ce qui optimise le temps médecin dédié au suivi de ces patients.

- En septembre 2023, un 2nd projet-test d'identification des patients en impasse diagnostique a été réalisé sur 16 centres AP-HP qui cumulaient 826 patients en impasse diagnostique. Après correctif par notre procédure de contrôles de cohérences, 667 dossiers sont confirmés «indéterminés». Malheureusement, sans apport médical par un médecin, on ne peut aller plus loin dans le repérage.
- En décembre 2023, nous avons répondu à la sollicitation de la BNDMR concernant leur proposition d'accompagnement à l'action de data management qu'ils mettent en place.

## 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 avait obtenu 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 ». En 2023 ces nouvelles classifications sont maintenant intégrées dans Orbis Maladies Rares, Collemara et BaMaRa.

- **Déploiement de BaMaRa, formation des CRMR & harmonisation des pratiques de codage** : les formations BaMaRa sont terminées pour les centres BRAIN-TEAM depuis 2022. Toutes les personnes des centres BRAIN-TEAM formées ont déjà reçu une documentation ciblée sur la filière (codes ORPHA, FAQ...) et en 2023 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 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 « 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 est aujourd'hui notre outil de recueil pour l'observatoire des traitements.

- Fin 2023, le bilan chiffré est positif avec 10/11 centres coordonnateurs BRAIN-TEAM ayant initié une saisie dans cette base, pour un total de 228 prescriptions hors AMM entrées dans la base. Cela représente 114 spécialités pour 79 DCI, concernant 70 maladies (ou HPO). 95 de ces prescriptions sont à visée curative, 23 préventive et 106 symptomatique.

- En complément de cet outil de recueil pour l'observatoire des traitements, nous avons constitué en 2023 le « guichet traitement » BRAIN-TEAM qui est composé de 8 représentants de CRMR de la filière. La 1ère réunion a eu lieu le 6 décembre. Ce nouveau groupe de travail a pour but de statuer sur les problématiques relevant des accès dérogatoires pour les spécialités prescrites par les centres BRAIN-TEAM (arrêt de commercialisation, rupture de stock, demande de CPC, accompagnement pour les accès précoces etc.).



# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023



• En 2023, le guichet traitement BRAIN-TEAM a notamment traité les points suivants :

**1. Cadre de prescription compassionnelle à la demande d'un laboratoire** : pour Orphacol

(xanthomatose cérébrotendineuse) : contact CRMR DRP et SNP / FSMR G2M / Laboratoire THERAVIA

**2. Cadre de prescription compassionnelle en cours** : pour Slenyto

(troubles du neurodéveloppement chez enfants) : contact FSMR AnDDI Rares et DéfiScience – CRMR LeukoFrance / ANSM (extension adulte)

**3. Autorisation d'accès précoce** : pour Sky-clarys

(Ataxie de Friedreich) : CRMR Neurogénétique / FSMR Filnemus / Laboratoire BIOGEN

**4. Gestion des arrêts de commercialisation – recherche d'alternative** : pour Sibelium

(hémiplégié alternante) : arrêt depuis 31/10/23 ; contact ANSM, médecins, association AFAH, FSMR DéfiScience

**5. Pratiques de prescription et délivrance** : rituximab vs inébilizumab (Uplizna) ou hors AMM vs AMM

(neuromyélie optique) : contact CRMR MIRCEM ; préférence de la pharmacie hospitalière.

• 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. Fin 2023, 7 FSMR avaient manifesté un intérêt et initié une contractualisation avec « 16com » pour bénéficier de cette base de données.

## 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 faisait partie des 5 filières pilotes pour la création de registre de traitement hors-AMM (Autorisation de Mise sur le Marché) 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 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

- Cette action s'envisage 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 AXE 3 action 1 ci-dessus). Pour cette action, la filière a répondu à la sollicitation de la DGS en mai 2023 et n'a pas déclaré de priorisation de molécules.

- En 2023, la filière est néanmoins restée en veille quant aux éventuelles recommandations émises par les opérateurs BNDMR / HAS / ANSM sur les modalités de priorisation 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.

- Fin 2023, dans le cadre de l'octroi de l'Accès Précoce par la HAS pour l'omaveloxolone (SKYCLARYS) dans l'ataxie de Friedreich, la filière a participé à la mise en lien entre le CRMR et la BNDMR, puis a suivi la mise en place de la procédure d'accès en lien avec l'association de patients AFAF et en diffusant toute information à l'ensemble du réseau des médecins de la filière.

## AXE 4

### IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA

### RECHERCHE SUR LES MALADIES

## RARES

### Action 1

Programme européen 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 tous les appels à projet dans le champ des maladies rares portés par les opérateurs nationaux tels 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 2023, la filière n'a pas relancé son AAP de soutien aux projets innovants et transversaux, dans l'attente de la publication des résultats de labellisation des centres de compétence. Elle a néanmoins poursuivi son accompagnement aux projets transversaux portés par son réseau et à destination des patients, lauréats de l'AAP 2022.

# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023



- 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.

- En octobre 2023, la filière a initié le soutien financier d'une thèse de doctorat de 3 ans, en collaboration avec FILNEMUS. Cette thèse « Cartographie des connaissances et phénotypage profond des maladies auto-immunes » est encadrée par Maud de Dieuleveult (CR Inserm, Institut Imagine) et Adrien Coulet (CR Inria, HDR, Centre Inria de Paris) et est affiliée à l'ED386, École Doctorale de Sciences Mathématiques de Paris Centre, Université Paris Cité. Cette thèse interdisciplinaire entre biomédecine, informatique et science des données doit permettre la création de la première ressource transversale concernant les Maladies Auto Immunes (MAI) recensant les relations MAI-Auto Anticorps et MAI-signes cliniques. Le but étant de permettre aux médecins de mieux décrire les maladies de leurs patients et à moyen terme d'identifier les meilleurs marqueurs diagnostic des MAI.

- Dès l'été 2023, la filière a initié une prise de contact avec l'association Neuro-CEB pour soutenir le don de cerveaux pour les maladies neurodégénératives, notamment à des fins de recherche.

## Action 4

### Recherche médico-sociale

- En 2021, la chargée de mission médico-sociale 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 COPIIL 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 présenté en novembre 2022 lors de la Journée des Associations de patients. En 2023 une série de webinaires sur le répit a été proposé aux patients et aux aidants. Un item sur le répit a aussi été créé sur la cartographie médico-sociale. Ces actions sont à poursuivre sur 2024 avec des partenariats sur les plateformes de répit à déployer.

## AXE 5

### AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

#### Action 1

Rendre visibles et accessibles les structures existantes

- En 2023, actualisation permanente du

site internet avec la refonte de plusieurs pages : page d'accueil, page sur l'Education Thérapeutique du Patient avec la création d'une carte interactive (984 visites), page médico-sociale (2 236 visites). Le site a cumulé au total 29 264 visites en 2023 (+12% en 1 an) et 125 077 pages cliquées avec des connections depuis la France et l'international (Etats-Unis, Canada, Belgique, Chine, Algérie, Suisse).

- En 2023, pour les résultats de la campagne DGOS de changement de coordonnateurs/responsables de centres, la filière a mis à jour les données des 43 centres de référence BRAIN-TEAM dont on savait qu'ils avaient été labellisés. 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 (été 2023).

- En 2023, la filière a participé à l'organisation et à la tenue de stands dans les divers congrès médicaux (voir rubrique « Actions complémentaires » – partie Communication). La filière propose systématiquement des formats hybrides pour les journées annuelles de la filière et les réunions de gouvernance.

- 3 InfoLettres généralistes ont été publiées et envoyées à tout le réseau BRAIN-TEAM en 2023.

- **Pour toute action relevant du 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 filière (colloques, formations, webinaires...) et via la page web dédiée.

En 2023, des webinaires de « communautés de pratiques » ont été organisées avec un retour très positif, invitant à poursuivre pour 2024.

- **Centre de ressources nationales médico-sociales** : Si depuis le début de la création de la filière en 2015, un axe médico-social a été créé, une visibilité et une valorisation des actions médico-sociales sont nécessaires pour poursuivre les actions et être repéré par les partenaires et acteurs de coordination extérieure. Depuis 2023, l'axe médico-social de la filière se dénomme désormais « centre de ressources nationales médico-sociales ». Une plaquette d'information a ainsi été réalisée. Elle est diffusée lors des manifestations BRAIN-TEAM. Ce document vient compléter la plaquette du réseau des ESMS ressources. Cette nouvelle dénomination permet pour la filière d'être repérée comme une ressource médico-sociale sur la prise en charge de ses pathologies tant par le réseau de santé que par tous les acteurs de coordination de parcours, les structures du médico-social mais aussi les associations de patients. L'expertise médico-sociale de la filière qui complète l'expertise médicale des CRM et CCM est un atout incontestable. Pour 2024, l'objectif sera de communiquer sur la plateforme de ressources nationales médico-sociales et du réseau des ESMS ressources avec l'objectif de finaliser la création d'une plateforme collaborative.

- En 2023, mise à jour de la plaquette d'information sur le réseau des établissements médico-sociaux ressources experts concernant l'accompagnement médico-social des maladies rares du système

# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023



nerveux central dans les territoires et diffusion auprès des MDPH, ARS, Conseils Départementaux, DAC, structures de coordination de parcours, services sociaux, services d'aide à domicile et établissements médico-sociaux. Ce réseau d'ESMS ressources 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 de prise en charge et d'intervention notamment dans les situations complexes afin d'éviter les ruptures de parcours. Ce document recense aussi les services sociaux hospitaliers des centres experts de la filière. Ce document évoluera en 2024 sur une version numérisée accessible sur le site internet de BRAIN-TEAM. Il est automatiquement transmis lors des différentes manifestations organisées par la plateforme de ressources nationales médico-sociales de la filière. Pour 2024, cette plaquette servira de support pour informer les ARS et les DAC principalement, sur l'appui de la filière dans l'accompagnement médico-social des maladies rares du système nerveux central sur les territoires dans une perspective aussi de valoriser la fonction ressource et de reconnaissance des compétences médico-sociales de la filière.

## Action 2

Garantir les conditions d'une annonce diagnostique adaptée

- BRAIN-TEAM soutient financièrement le projet « DISPAD MIRCEM » lauréat de l'AAP 2022 de la filière, porté par le 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 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. En 2023, BRAIN-TEAM a accompagné ce projet et les impressions des livrets ont été réalisées.

## Action 3

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

- En 2023 la filière a poursuivi son travail d'accompagnement auprès des CRMR ayant répondu aux AAP DGOS 2019 & 2020 pour le financement de programmes ETP. Au 1er trimestre, un état des lieux des besoins a notamment été réalisé auprès de chaque porteur de programme et des CRMR afin d'ajuster la capacité de soutien de la filière.
- En 2023, la filière a poursuivi sa collaboration avec la société Oscare afin de proposer aux centres un outil de gestion et de suivi en ligne des programmes d'ETP. Seulement 3 programmes fonctionnent avec l'outil, les équipes ayant des freins à s'approprier ce type d'outil de gestion.

- BRAIN-TEAM a par ailleurs participé à l'enquête nationale initiée dans le cadre d'un projet d'évaluation par la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) afin de montrer l'intérêt de l'éducation thérapeutique pour les patients atteints de maladies rares et leurs aidants. L'objectif principal de cette étude est d'évaluer les effets des programmes d'Éducation Thérapeutique du Patient sur la prise en charge et le quotidien à partir d'un recueil d'expérience.

- En 2023, BRAIN-TEAM a proposé et soutenu financièrement 1 place à la session 6 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 2023, la session 3 du programme d'accompagnement et d'éducation des aidants « AIDAN » a eu lieu de mars à juin. 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 3 s'est organisée autour de 6 modules thématiques et 20 aidants ont pu bénéficier de ce programme, avec une satisfaction unanime (15 femmes, et 5 hommes ; âge moyen 63 ans).

#### Action 4

Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge

- **PNDS** : En 2023, la filière a poursuivi son travail d'accompagnement auprès des CRMR qui rédigent des PNDS. L'impact de ces publications a été mesuré à partir des statistiques de téléchargement transmis par la HAS au 17/03/2024 : l'ensemble des 19 PNDS cumulent en 11 mois (avril 2023-mars 2024) **68 846 téléchargements du texte du PNDS** vs 87 341 en 3 ans (2020-2023) et **17 874 synthèses à destination du Médecin Généraliste** (preuve s'il en était de l'intérêt de la synthèse pour cette cible de professionnels) vs 19 217 en 3 ans (2020-2023).

La délégation financière exceptionnelle de la DGOS concernant le soutien à la production des PNDS qui a fait l'objet d'un versement en C1 2023 a permis de sélectionner 10 projets de PNDS à soutenir pour les actions :

- > Rédaction de nouveau PNDS : 6 projets soutenus (Ataxie télangiectasie, CANVAS, Hypersomnie idiopathique, Lesch Nyhan, Démence fronto-temporale et Chorées génétiques à début pédiatrique)

- > Actualisations de PNDS : 3 projets soutenus (CADASIL, Maladie et syndrome de moyamoya de l'enfant et de l'adulte, Atrophie multisystématisée)

- > Traduction en anglais et publication dans revue à comité de lecture : 1 projet pilote retenu (Syndrome Gilles de la Tourette)

- **Action à destination des médecins traitants** : Le 2nd partenariat entre le Collège de la Médecine Générale (CMG) et l'ensemble des 23 FSMR s'est clôturé fin 2023, et BRAIN-TEAM a continué en 2023 de représenter les 23 FSMR dans ce partenariat aux côtés des filières MaRIH et SENSGENE.

# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023



Dans la suite de la publication en 2022 d'un document d'aide décisionnel à l'orientation d'un patient maladies rares : « Brève de doc#1 : Et si c'était une maladie rare ? », nous avons conçu et publié « Brève de doc#2 : Mon patient a une maladie rare » en partenariat avec le CMG qui a diffusé cette ressource en Infolettre spéciale auprès des médecins généralistes à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares le 28 février 2023. Pour appuyer cette action de sensibilisation spécifique, nous avons coordonné l'organisation et la préparation du 2nd Atelier Maladies Rares lors de la 16ème édition du congrès annuel du CMGF à Paris. Cette session dédiée aux maladies rares et au PNDS a été un succès avec 100 participants (salle quasi pleine), l'interactivité des présentations a été un élément majeur de l'intérêt des participants qui ont manifesté leur curiosité avec de nombreuses questions. Beaucoup d'échanges se sont poursuivis sur le stand tenu par l'inter-FSMR lors des 3 jours du congrès. Le stand a été perçu comme très dynamique avec passage constant et appuyé lors des pauses, avec un réel intérêt des médecins. Les outils proposés ont obtenu également de bons échos et des retours positifs, notamment l'annuaire inter-FSMR des PNDS.

Fort de ce succès, il a été décidé de clôturer le partenariat avec le lancement de travaux de production d'un kit pédagogique à destination des internes en médecine générale.

Dans la continuité du succès de ces actions de sensibilisation auprès de cette cible, les filières dont BRAIN-TEAM, ont renouvelé leur participation au Congrès national du CNGE Collège Académique à Lyon pour la 3ème année consécutive (novembre 2023) autour notamment de la promotion de l'outil inter-FSMR porté par FAI2R « les clés du diagnostic » et des « Brève de doc #1 et 2 ».

- **Promouvoir la transition enfant-adulte**

: La filière a poursuivi sa participation au groupe de travail inter-filières Transition notamment concernant la contribution à la publication d'un livret inter-FSMR répertoriant tous les projets transition 2023 des Filières de Santé Maladies Rares.

Egalement, dès juin 2023, la filière a accompagné le lancement d'un projet vidéo de visite virtuelle immersive à 360° de l'hôpital Lariboisière dans le cadre d'un ETP transition développé par le CRMR du CERVCO.

La plateforme médico-sociale BRAIN-TEAM a par ailleurs commencé en 2023 à mener des actions de sensibilisation auprès des établissements médico sociaux sur la question de la transition Enfants/Adultes dans les structures médico-sociales. 2 webinaires sur 2 pathologies enfants/adultes ont été organisés par la plateforme de ressources médico-sociales de la filière pour les ESMS ressources du réseau BRAIN TEAM. 1 colloque « Tour de France médico-social » a aussi été organisé à Dijon avec une sensibilisation d'une

pathologie avec des patients « jeunes » pour favoriser l'accueil des jeunes en établissement et anticiper la transition avec les structures médico-sociales adultes.

• **Développer la fonction de coordination du parcours** : 1/ En 2023, BRAIN-TEAM a continué les prises de contact et entretiens avec certains responsables de PEMR-PCOM (notamment PEMR Esmara H.Mondor) ; par ailleurs, mensuellement, des réunions communes des représentantes des PEMR-FSMR sont organisées entre BRAIN-TEAM et Rare-Breizh afin notamment de mettre en place une coordination entre nos 46 organisations. 2/ Depuis la rentrée universitaire 2022, BRAIN-TEAM expérimente un D.U (extension D.I.U prévu pour 2024) « 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 2024-2025 et de diffuser plus largement l'information sur l'existence de cette formation universitaire unique associant des intervenants des centres experts médicaux mais aussi des experts de l'accompagnement médico-social. A cette fin, une plaquette d'information sur la formation a été réalisée en 2023 et a été diffusée très largement. En 2023, la plateforme de ressources médico-sociales a aussi développé son partenariat avec les DAC ce qui a aussi permis l'intervention de DAC dans les enseignements de ce D.U.

• **Partenariat ERHR/GNCHR** : En 2023 la filière a poursuivi l'animation du groupe de travail inter-FSMR concernant « le document de transmission d'informations complémentaires au dossier MDPH » destiné aux patients avec une maladie rare ou handicap rare. Le GNCHR et des ERHR participent à ces échanges et contribuent avec les membres du groupe (composé de FSMR, ERHR, associations de patients, Alliance Maladies Rares, MDPH et CNSA) à finaliser l'outil et à diffuser l'information au sein des réseaux. En 2023, la chargée de mission filière Isabelle Maumy est intervenue lors des Journées des ERHR organisées à Lyon pour présenter, conjointement avec le GNCHR, ce document complémentaire aux participants de ces journées (ERHR, CNSA, Associations d'utilisateurs, MDPH etc.). Une stratégie de communication a été initiée en 2023 avec les acteurs afin de promouvoir cet outil, ce qui amènera la filière à poursuivre sa collaboration avec le GNCHR et les ERHR en 2024.

En 2023, la plateforme de ressources médico-sociales BRAIN-TEAM a sollicité certains ERHR de territoires concernés, pour une participation dans leurs colloques et certaines journées de formation. Les échanges montrent l'intérêt pour les ERHR de l'appui que peut apporter le réseau des ESMS ressources déployé par la filière.

• **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 des patients avec une maladie rare du système nerveux central.



# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023



Cette fonction ressource, déployée en 2023 dans le cadre d'un partenariat privilégié avec BRAIN-TEAM par des établissements médico-sociaux, est aujourd'hui reconnue comme un appui et un soutien facilitateur pour les structures médico-sociales « non expertes » qui sont en besoin de réponse « concrète » face à des situations « complexes » d'accueil et d'accompagnement de patients avec une maladie rare neuro-évolutive à gérer.

Les retours très positifs de cette fonction ressource montrent l'intérêt de poursuivre ce déploiement au sein du réseau médico-social BRAIN-TEAM. La filière a commencé en 2023 à valoriser le réseau avec la création d'une plaquette de communication. Egalement en 2023, une charte de fonctionnement a aussi été signée par les ESMS ressources du réseau. Pour 2024, des actions de communication sur l'existence du réseau sont à mener notamment auprès des DAC, MDPH, ARS, Conseils départementaux et ERHR. Des contacts avec des ARS et des DAC incitent aussi la filière à poursuivre son travail de réflexion sur ce modèle d'ESMS ressources.

Enfin, les nombreux outils développés par la filière pour les professionnels médico-sociaux nécessitent finalement leur rassemblement au sein d'une plateforme collaborative. Différentes démarches ont été menées en 2022/2023 pour étudier les modalités de mise en place d'une telle plateforme, très attendue par les ESMS

ressources, les associations de patients et les partenaires BRAIN-TEAM.

• **Cartes de soins et d'urgence** : le projet de refonte des cartes de soins et d'urgence BRAIN-TEAM a été finalisé en 2023. Le développement de l'outil de génération des cartes urgences en ligne a ainsi été développé sur la plateforme Rofim, en lien avec la chef de projet adjoint de la filière. Les tests ont été réalisés courant 2023 et la mise en production en décembre 2023. Par ailleurs, la filière a fait évoluer le format de ces cartes avec l'ajout de QR codes au verso qui renvoient vers une page web spécifique dédiée du site BRAIN-TEAM qui propose un complément de ressources associé à chaque carte. Enfin, au dernier trimestre 2023 nous avons initié les 1ères démarches afin de lancer la traduction en anglais des cartes.

Une campagne de promotion de cette nouvelle procédure de génération de carte a été déployée dès l'été 2023 auprès des médecins du réseau des CRMR de la filière. Une campagne d'affichage a également été réalisée avec l'envoi à chaque CRMR d'affiches de sensibilisation destinées aux salles d'attente des consultations pour informer les patients. Afin de maintenir un niveau d'information à tous sur ce sujet, nous avons créé une nouvelle rubrique à l'onglet ACTIONS du site web, entièrement dédié à la présentation des cartes de soins et d'urgence BRAIN-TEAM. Tout ceci a redynamisé la production



même de ces cartes par les centres et fin 2023, nous avons 18 nouveaux modèles de cartes recensées.

- **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 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 résultats finaux montrent que cet outil répond aux besoins du public jeune et au public adulte selon le degré d'autonomie. En 2023 suite à des départs des professionnels des ESMS porteurs du projet et suite à des difficultés du fournisseur, BRAIN-TEAM et les partenaires associés au projet n'ont pas souhaité poursuivre le déploiement des outils « en l'état ». Une perspective de poursuite est néanmoins envisagée pour 2024 avec 2 projets en cours d'étude par la plateforme médico-sociale.

## Action 5

Développer la télémédecine et l'innovation en e-santé

- **Centre de Ressources Psychologiques (CRP) BRAIN-TEAM** : En 2023, le CRP de BRAIN-TEAM poursuit son déploiement notamment auprès de ses publics cibles, avec une priorisation auprès des associations de patients avec : 1/les « 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). 3/l'aide à l'orientation pour les cas cliniques complexes. 4/ des interventions dans les journées des associations de patients (AFAF, ARAMISE, CSC, ASL-HSP) et dans des colloques (Diflamor «La mort, et si on s'éduquait ?», les 5-6 juin 2023). 5/la sensibilisation-formation des psychologues hospitaliers. 6/ les 1ères réunions du réseau des psychologues des CRMR de la filière. 7/ et la réalisation de 3 vidéos de présentation afin de mieux faire connaître le CRP. Publiées en novembre 2023, elles portent sur les thématiques suivantes : missions du CRP, la prise en soin du proche aidant, pourquoi consulter un psychologue ?

- **Oscare** : 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 hétérogène et cet outil continue d'être proposé de façon systématique à tout centre se lançant dans un programme ETP.



# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023



- **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 et aux ESMS ressource du réseau 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 2023, les chiffres d'activités sont similaires à ceux de 2022 avec une similitude des thématiques des demandes et des profils des demandeurs. De plus, en 2023 et suite au repérage de problématiques « récurrentes » chez les patients et aidants concernés par une maladie rare du système nerveux central, la plateforme de ressources médico sociales a programmé, en collaboration avec Juris Santé, 4 webinaires d'accompagnement au droit juridique : « Quels droits pour du répit ? », « Nouvelle réglementation du permis de conduire », « L'habilitation familiale dans les maladies neuro évolutives », « Comprendre la déconjugalisation de l'AAH ».

- **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. En 2023, ce service n'a pas été sollicité et une nouvelle proposition de prestation sera proposée en 2024.

- **E-consultation pour les structures médico-sociales**. Depuis 2023, les ESMS ressource recensent les différentes demandes de soutien d'accompagnement médico-social des maladies rares du système nerveux central. En 2022 un ESMS plus particulièrement a été ciblé pour tester les modalités de recueil des demandes et le recueil d'informations (cf rapport d'activité 2022). En 2023 plusieurs établissements ont intégré la saisie de ces données et les ont transmis à la plateforme de ressources nationales médico-sociales. Les résultats confirment que les demandes et réponses d'appui apportés par les ESMS ressource se font très majoritairement à distance (mail / tél/ visio). Il en ressort un besoin de centralisation des données pour une meilleure transmission des informations/documents. Une plateforme collaborative est à l'étude pour faciliter le recueil des données et la transmission des informations.

- 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 du CRMR de Neurogénétique, Pitié-Salpêtrière &

Association AFAF, Association ASL, Association CSC, Centre d'innovation CoWork'HIT, Centre de Kerpape - Ploemeur : BRAIN'MOUV a notamment remporté le 2ème prix du réadapt'athon du congrès de la SOFMER qui permet un accompagnement par le comité d'organisation du Hackathon. La filière a suivi le développement de l'application en ligne 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 la mise en place de sa mission de kinésithérapeute référent (Projet Bouge BRAIN-TEAM de l'AAP 2021). La filière a également accompagné les aspects réglementaires et juridiques de diffusion des vidéos. Le pilote de BRAIN MOUV a pu être testé fin 2023.

- En 2023, la filière s'est associée à la démarche collective inter-FSMR d'accompagnement au projet accelRare, outil d'intelligence artificielle à destination des médecins généralistes et spécialistes de ville développé par Sanofi. Les centres maladies rares de la filière (8 CRMR, 14 experts) ont participé aux tests de fiabilité de l'outil en révisant les critères diagnostiques et en testant ~16 maladies du périmètre de BRAIN-TEAM.
- En 2023, la filière a participé à l'élaboration de la clé du diagnostic « uvéites ».
- En C3 2023, la filière a reçu un financement DGOS pour un projet pilote pour développer une équipe mobile maladies rares neurologiques « Neuro Rare », au CHU d'Angers (porteur PRIOR).

## AXE 6

### FORMER LES PROFESSIONNELS

#### DE SANTE

##### Action 1

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

- En 2023, 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 – Lyon, Novembre 2023) : Cardiogen, BRAIN-TEAM et Respifil ont coordonné l'organisation de ce stand où des informations ciblées maladies rares sont présentées : PNDS, clés du diagnostic FAI2R/inter-FSMR, ressources du partenariat CMG/FSMR dont le pilote du nouveau kit pédagogique pour les internes en médecine générale, Infographie Parcours de Vie, site web inter-FSMR etc. L'équipe BRAIN-TEAM a été présente 2 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 Colège des enseignants de neurologie son point d'actualité concernant la prise en charge des maladies rares neurologiques (Pr Verny).



# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023

- Dans le cadre de ses actions médico-sociales, la filière déploie depuis 2016 un tour de France médico-social avec 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 partenaires et acteurs des territoires concernés : DAC, PEMR, ERHR, MDPH, CRMR, etc....

Suite au COVID, plusieurs colloques avaient dus être reprogrammés. En 2023, ce sont près de 400 professionnels médico-sociaux qui ont bénéficié d'une journée de sensibilisation : 3 colloques en région (Dijon, Caen et Ajaccio) et 3 colloques départementaux (Tour de France Régional – Hauts de France) avec une intervention ciblée sur la Maladie de Huntington (convention ARS et CRMR Huntington de Lille). En 2024 le Tour de France médico-social se poursuivra avec un nouveau format.

- En 2023 la plateforme de ressources médico-sociales a aussi permis la montée en compétence d'environ 300 professionnels médico-sociaux, d'aide à domicile et de coordination de parcours. Les actions d'information et de formation ont été réalisées en fonction des besoins du territoire sous différentes formes : webinaires, journée de formation, ½ journée de formation en distanciel, en hybride...La plateforme de ressources médico-sociales a adapté les modalités d'intervention selon les besoins du territoire et des

ressources médicales locales, avec des journées de formation « spécifiques ESMS ressources ».

- En 2023 ce sont aussi plus de 100 professionnels médico-sociaux des ESMS ressources qui ont participé aux communautés de pratiques en distanciel.

- BRAIN-TEAM a organisé les 16 & 17 novembre 2023 les journées annuelles des services sociaux à destination des assistantes sociales des CRMR, des associations de patients et des ESMS ressources. Cet événement est proposé depuis 2017 et remporte toujours un grand succès. Ce temps de formation ouvert en 2021 aux services sociaux des ESMS ressources du réseau médico-social développé par la filière permet des échanges entre le secteur sanitaire et le secteur social et médico-social, ce qui est très apprécié des participants. Cette formation sera renouvelée sous le même format en 2024.

- Dans le cadre du déploiement du réseau médico-social, BRAIN-TEAM organise depuis 2021 les « Journées annuelles des équipes interdisciplinaires médico-sociales ». Les échanges permettent 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. Ces journées font partie de l'engagement de la filière avec les ESMS ressources pour monter en compétence les équipes. Ces journées ont été reconduites en 2023 et le seront en 2024.

• En octobre 2022, la filière a initié la création et l'organisation d'un D.U « Du soin à l'accompagnement médico-social dans les maladies rares neuro dégénératives ». Cette formation de 112h de cours est innovante car elle 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 permet aux participants d'appréhender dans sa globalité l'environnement des maladies rares et la spécificité des pathologies de la filière BRAIN-TEAM. Le public visé comporte à la fois des professionnels issus du secteur de la santé (centres de référence et de compétence maladies rares, 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 est assurée par des professionnels à la fois issus du secteur sanitaire et du secteur médico-social. En 2023 la formation a été reconduite avec une évolution du format, programmant des sessions sur plusieurs sites en France : Angers, Rennes, Bordeaux, Paris et Strasbourg. Ce nouveau format répond à l'évolution du D.U en D.I.U pour la session 2024/2025. Une plaquette de communication a été réalisée. Pour 2024 des actions de communication sur cette formation seront à déployer.

### Action 3

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

• La filière continue de déployer 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 3ème session AIDAN s'est déroulée de mars à juin 2023, avec 20 participants. 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 8ème journée annuelle des services sociaux des centres experts de la filière en proposant un format présentiel à Paris sur 1,5 journée en novembre 2023.

> la 3ème journée annuelle des équipes pluridisciplinaires des ESMS ressources en proposant un format présentiel à Paris sur 1,5 journée en novembre 2023.

> le 4ème séminaire des Directions des ESMS ressource en proposant un format présentiel à Paris sur 1,5 journée en juin 2023.

• En complément des journées annuelles médico-sociales, BRAIN-TEAM a organisé, en 2023 :

> 13 webinaires sur les thématiques proposées par les associations de patients. Cette forme d'échanges est adaptée aux contraintes du public visé (début de soirée ou samedi). Le format est apprécié et le nombre de participants montre l'intérêt de poursuivre l'action en 2024. 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 « Déconjugalisation de l'AAH ».

# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023

Ces webinaires sont aussi ouverts aux assistantes sociales du réseau BRAIN-TEAM et aux professionnels des ESMS ressources. Ils restent cependant destinés et adaptés pour les patients et les aidants.

> 4 webinaires dans le cadre des « RDV médico-sociaux », tous les premiers lundis de chaque mois. Cette initiative a débuté au dernier semestre 2023. Ces webinaires abordent le dossier MDPH et le dossier d'informations complémentaires au dossier MDPH : Droits/ Constitution du dossier/ Recommandations. C'est un premier niveau d'information pour les patients/aidants. Les échanges permettent d'orienter les participants vers des personnes de proximité qui existent sur leur territoire (services sociaux CRMR, services sociaux de secteur, MDP, etc...) pour les accompagner ensuite dans le remplissage du dossier. Son « succès » amène la filière à poursuivre l'action en 2024.

> 5 webinaires « communauté de pratiques professionnelles » pour les professionnels médico-sociaux des ESMS ressources. Le succès de ces webinaires amène la filière à poursuivre en 2024 avec une régularité d'un webinaire mensuel (sauf période de vacances).

- Depuis 2021, la plateforme nationale de ressources médico-sociales de BRAIN-TEAM travaille 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 2023 cette action s'est poursuivie « doucement » en tenant compte du choix par les associations de patients du premier module sur le dossier MDPH (avec la collaboration dans le comité éditorial, d'une MDPH). En 2023, des réunions avec le prestataire ont eu lieu et en novembre 2023 des ateliers sur le dossier MDPH ont été proposés lors des journées annuelles des assistantes sociales pour finaliser les données nécessaires à la réalisation d'une première version de l'outil. Cette première version devrait être présentée d'ici la fin de l'année 2024.

## AXE 7

### OUVRIR 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 2023 et doivent se poursuivre en 2024 dans la perspective d'un colloque.

- En 2022 des contacts en visio ont été pris avec des Etablissements Médico-Sociaux de Martinique afin de repérer un ESMS ressources. En 2023 des contacts ont aussi été pris avec un service social d'un centre expert de la filière. Les journées annuelles des services sociaux de novembre 2023 ont ainsi été organisées en hybride pour faciliter la participation de l'assistante sociale à ce regroupement mais finalement la professionnelle a eu un contretemps et n'a pas pu participer. Pour 2024, le format hybride restera possible pour permettre la participation des professionnels d'outre-mer. Les webinaires restent aussi une participation possible aux actions médico-sociales de la filière.
- 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 2023, la filière a continué de représenter son réseau aux réunions de l'ERN-RND et à les accompagner sur leurs demandes relatives à leurs actions au sein de leur ERN de rattachement.

- Notamment nous les avons accompagnés lors de la campagne de relabellisation des HCP en février 2023, particulièrement les centres faisant l'objet d'audits internes (recherche de traducteurs, éléments de preuves à fournir etc.).

## AXE 8

### AMELIORATION DE LA PRISE EN

### CHARGE MEDICO-SOCIALE DES

### PATIENTS

- En 2023, 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 25 directions des ESMS ressources (conventionnés avec la filière) se sont poursuivies. En 2023 une charte de fonctionnement a été signée par les ESMS ressource et une plaquette de communication a été réalisée.
- 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. En décembre 2023 une campagne de communication nationale a été lancée avec la version finale du document. En 2024 la campagne de diffusion devra se poursuivre avec la mise en place d'un webinaire national organisé par le groupe de travail et le soutien de la CNSA.





# ACTIONS MAJEURES réalisées en 2023

- En 2023, la filière a finalisé 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 juin 2023 les résultats de l'étude ont été finalisés. Il s'agira pour 2024 de communiquer sur les résultats et les actions préconisées qui seront à développer en 2024/2025.
- En 2023, 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, ...).
- En 2023 la plateforme de ressources nationales médico-sociales BRAIN-TEAM a élaboré 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 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 vers une version plus synthétique et en version numérique pour une facilité de mise à jour. Cette fiche mémo « Maladies rares neuro évolutives, y avez-vous pensé... » a été validée lors des journées annuelles des services sociaux. Elle a aussi été testée en 2023. Une mise en forme de document pour une communication « grand public » permettra sa diffusion en 2024. Ce document sera par la suite mis à jour annuellement avec de nouvelles rubriques possible selon les besoins qui seront remontés par les patients/ aidants/ services sociaux et ESMS ressource.
- En 2023, poursuite d'une étude de création d'une plateforme collaborative médico-sociale afin de partager les connaissances et savoirs médico-sociaux développés 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 2023, intégration d'1 nouvelle page présentant les cartes de soins et d'urgence BRAIN-TEAM. Trois pages ont été refaites 1/ la page d'accueil du site, avec une nouvelle rubrique « la filière vous propose » qui s'inscrit dans notre objectif de rendre lisible l'offre de service BRAIN-TEAM dès l'arrivée sur le site 2/ la page médico-sociale avec une clarification des ressources proposées et 3/ la page ETP avec l'ajout d'une cartographie pour faciliter le repérage régional des programmes proposés. 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 2023 : 1200 abonnés Facebook (+20%), 566 abonnés Twitter (+11%) et 700 abonnés LinkedIn (+72%) avec un fort dynamisme des abonnés qui suivent l'ensemble de nos publications régulières sur ces réseaux.

- > La chaîne Youtube de la filière comptait fin 2023, 1,58k abonnés, 212 vidéos et 29 playlists. 360 nouveaux abonnés nous ont rejoint en 2023. La chaîne a été largement alimentée avec la création de cinq nouvelles playlists : Journée Internationale des Maladies Rares qui propose des

capsules vidéos sous forme d'interviews croisées de nos 10 CRMR et associations de patients affiliées (10 vidéos pour 2 928 vues) ; Replay de la 8ème Journée Nationale BRAIN-TEAM (17 vidéos pour 1 175 vues) ; Replay du 33ème séminaire de génétique clinique d'Angers co-organisé par la filière (20 vidéos pour 1 513 vues) ; Centre National de Ressources Psychologiques (6 vidéos pour 299 vues) ; Replay de la 9ème Journée des Associations de patients (10 vidéos pour 414 vues). Soit un total de 63 vidéos publiées sur notre chaîne et 6 329 vues pour l'année 2023.

- > 3 InfoLettres annuelles généralistes diffusées en février, juin et novembre 2023 présentant les avancées des travaux de la filière, ainsi que toute information d'intérêt concernant les maladies rares, auprès de 702 abonnés (+14%).

- Renforcement de la communication au sein de la filière :

- > 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 2023 : la 8ème journée nationale de la filière (format hybride en mars), la 9ème journée des Associations de patients (format hybride en novembre), et la 8ème journée nationale des services sociaux filière, (format présentiel en novembre).

- > Pas de réunion du collège des CRMR en 2023.

- > Une réunion du conseil de la filière a été organisé en présentiel fin juin 2023.

# ACTIONS MAJEURES

## réalisées en 2023

- Actions de communication Journée internationale des Maladies Rares le 28 février 2023 :

La filière a proposé à son réseau et au grand public une série de 10 capsules vidéos présentant l'ensemble de ses 10 centres de référence coordonnateurs avec leurs associations partenaires. Chaque vidéo se présente sous la forme d'une série de questions/ réponses conjointes entre le Centre de Référence Maladies Rares et son/ ses associations de patients partenaires (2928 vues). Egalement en ce jour spécial, l'axe médico-social de la filière a proposé une série de 4 webinaires médico-sociaux en direct de 10h à 20h sur les sujets de l'accueil en MAS, la nouvelle réglementation du permis de conduire, l'habilitation familiale et le répit. 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 participé à 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.

- Actions en inter-filière :

- Gestion de groupes de travail :

> Animation de 2 réunions mensuelles des Chefs de Projets : organisation, ordre du jour, animation et compte-rendu par BRAIN-TEAM.

> Comité éditorial inter-filière : participation active aux projets et soutien à la création d'outils communs.

> Coordination du Groupe de Travail inter-filière Médico-Social : préparation & animation des réunions, suivi et mise en place des projets en intra et avec les partenaires extérieurs.

> Co-organisation du partenariat FSMR/CMG avec les filières MaRIH et Sensgène.

> Participation active au groupe de travail RCP Rofim : correction des bugs, suggestion de développements, participations aux réunions mensuelles.

> Participation active au groupe de travail inter-filière « Observatoire des Traitements ».

> Co-coordination du groupe inter-FSMR / inter-PEMR avec Anne Prestel pour l'inter-PEMR et co-organisation des réunions communes.

- Information aux professionnels de santé et congrès inter-filière

> Sensibilisation des Médecins Généralistes : congrès du CMGF 2023 à Paris

> Sensibilisation des Neurologues : Séminaire de Neurogénétique à Angers / JNLF à Lyon / ANLLF à Bordeaux / Neuropédiatrie à Rennes / Journée d'Automne de la SFN « sommeil et neurologie » à Paris (ICM)

### AXE 10

### PREPARATION DU PNMR4

- Fin septembre 2023 : Participation à l'enquête inter-FSMR diffusée par le Pr Linglard pour la préparation du PNMR4.

- Octobre : sollicitation de la filière par le Pr Hachulla, co-pilote du GT3A « observatoire des traitements », pour être membre participant du GT. Bénédicte Belloir et Lok-Hang Yan représentent BRAIN-TEAM.
- Octobre : sollicitation du Pr Verny par les pilotes du PNMR4 pour coordonner le sous-groupe GT1A « Ville hôpital » du GT1 Parcours de vie et de soin.
- Novembre-Décembre : travaux des GT. Pour le GT1A : 20 auditions réalisées entre le 1er décembre 2023 et le 5 février 2024 (35 audités).

## AXE 11

### ACTION EN LIEN AVEC L'EUROPE

• Depuis 2015, BRAIN-TEAM accompagne 9 de ses CRMR dans leur déploiement au sein de 3 réseaux européens maladies rares : ERN-RND (depuis 2015), ERN-RITA (depuis 2020), et ERN-VASCERN (depuis 2022). Comme mentionné dans tous nos rapports d'activités antérieurs, la filière a accompagné et représenté depuis 2015 les centres membres de RND en assistant aux réunions de l'ERN et en participant à l'initiation du Work Package WP3 « diagnostic pathway » dont le Pr Durr (CRMR Neurogénétique) avait la coordination. Concernant les 5 coordonnateurs de CRMR affiliés à RND, chacun a été pilote du « Disease group » relatif à son groupe de maladies, contribuant activement à l'animation de l'ERN.

La filière relaie chaque semaine depuis 2015 l'ensemble des webinaires de formation proposés par ses ERN de référence.











[www.brain-team.fr](http://www.brain-team.fr) / [contact@brain-team.fr](mailto:contact@brain-team.fr)



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