



La Newsletter n°4  
Novembre 2016



## Filière de Santé Maladies Rares SLA et Maladies du Neurone Moteur

### Edito

Après 2 ans d'existence, la filière FILSLAN a pris une vitesse de croisière, déploie ses stratégies et ses actions dans le cadre de ses missions grâce à l'active contribution de tous ses acteurs.

Retrouvez les informations de la filière dans ce numéro. Suivez nous sur le site [www.portail-sla.fr](http://www.portail-sla.fr)

### Save the date : JNA2017 FILSLAN 29-30 Juin 2017



Les prochaines Journées Nationales Annuelles de la filière SLA seront accueillies les 29 et 30 Juin 2017 par le Centre de Clermont Ferrand. Le thème général de ces JNA2017 portera sur la formation des professionnels, la transmission des connaissances et le partage des savoirs. Le premier après-midi sera consacré aux ateliers professionnels suivis des ateliers d'échanges interprofessionnels centrés sur ce thème avec en parallèle un atelier portant sur le diagnostic génétique et des formes pré-symptomatiques ainsi qu'un atelier dédié aux procédures relationnelles avec les acteurs des soins palliatifs. Le programme comportera également un forum d'expression des soignants, deux conférences plénières, une session actualités recherche ... Programme et inscriptions sur le portail SLA fin 1er trimestre 2017.

### Plan d'action FILSLAN 2016

L'entretien annuel avec la DGOS relatif au retour du plan d'action 2016 de la filière a eu lieu le 13 septembre. Mme Anne CHEVRIER, chef de projet Maladies Rares DGOS, a souligné l'exemplarité du dossier fourni. Le Comité de Pilotage Filières du 4 octobre dernier a permis de confirmer le financement DGOS des actions proposées (part variable 2ème circulaire budgétaire 2016). Les actions développées en priorité par la filière FILSLAN, d'ici la fin de l'année, sont : 1°) l'aide au recueil des données dans la BNDMR et le déploiement de CEMARA, 2°) le développement d'un dispositif de formation pour les aidants en partenariat avec l'ARSLA, 3°) l'amélioration de la gestion des situations d'urgence vitale et l'accès aux directives anticipées du patient grâce à l'usage du Dossier Médical Partagé, 4°) la mise en place d'un dispositif informatisé de formation en ligne sur la SLA destiné aux soignants libéraux et aux acteurs professionnels et aidants du domicile. Le recrutement d'un chargé de missions est en cours pour l'aide au déploiement du plan d'actions de la filière.

### 3ème Plan National Maladies Rares

Le 1er plan national Maladies Rares (2005-2008) a dessiné le paysage des maladies rares par la création des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) et des centres de Compétence (CCMR). Le 2ème plan (2009-2016) a vu le lancement de la BNDMR et la création des 23 filières de santé Maladies Rares. Noter que le dispositif SLA comporte maintenant 18 Centres dotés de budget MIG désormais labélisés sous la dénomination de centre de Recours et de Compétence SLA (CRC SLA). Le principe d'un 3° PNMR est maintenant acquis (2017-2022). Lors du colloque « Quels enjeux pour un 3ème PNMR » organisé par Coopération Santé le 04 octobre 2016, auquel la filière SLA a participé, les grandes lignes en ont été précisées. Bien que sa feuille de route formelle reste très attendue par tous les acteurs des maladies rares, les principaux enjeux de ce 3ème plan sont le séquençage à haut débit NGS pour raccourcir les délais au diagnostic, l'accès au traitement pour tous, le déploiement de la BNDMR permettant l'établissement d'un cadre réglementaire de codification des MR, leur visibilité dans le PMSI, une collecte homogène de données facilitant leur exploitation à des fins médico-économiques et épidémiologiques.

### Actualités de la filière

#### Information Appel d'offres renouvellement des centres

La DGOS n'a pas inclus les Centres de Recours et de



MINISTÈRE  
DES AFFAIRES SOCIALES  
ET DE LA SANTÉ



Compétence SLA (CRC SLA) dans l'appel d'offres renouvellement des Centres de Référence Maladies Rares prévu en cette fin 2016. Le dispositif SLA reste ainsi reconduit pour 2017 tel qu'il existe à ce jour. Un appel à projet spécifique sera lancé courant 2017, incluant tous les CRC (SLA, mucoviscidose et hémophilie). Noter que depuis 2016, le financement des CRC SLA est soumis au principe de part fixe et en part variable (selon activité) et applique déjà ce principe général du 3ème Plan National Maladies Rares.

### Les réseaux européens de référence

Un appel à candidatures a été lancé en mai 2016 par la Communauté Européenne et les dossiers sont en cours d'évaluation. Tous les centres français ayant déposé un dossier de candidature pour appartenir à l'EURO-NMD ERN ont été accrédités par la DGOS et la Filière. Tous les dossiers ont été jugés administrativement recevables par la Commission Européenne. Aucun centre français n'a été retenu pour audition/inspection, ils sont donc tous qualifiés pour finaliser la procédure. Pour rappel, la Filière a été sollicité pour avis pour les candidatures suivantes : un consortium APHP, un consortium Limoges Tours, le centre de référence APHM, un consortium Saint Etienne, Grenoble, Lyon; un consortium CHU de Nice. Le projet baptisé Euro-NMD est piloté par l'équipe de Newcastle au Royaume Uni avec à sa tête le Pr Kate Bushy. Les résultats sont attendus en fin d'année et les ERN devront être opérationnels en 2017.



### Les Journées Recherche FILSLAN - ARSLA

Les 2èmes Journées de la recherche ont eu lieu les 18 et 19 octobre à l'ICM Paris. Plus de 80 personnes ont participé à ces échanges translationnels entre chercheurs fondamentaux et cliniciens-chercheurs. Trois sessions recherche avec communications invitées et sélectionnées (portant respectivement sur la génétique et mécanisme moléculaires des maladies du neurone moteur / la physiopathologie des maladies du neurone moteur / les biomarqueurs et thérapies dans les maladies du neurone moteur) ainsi qu'une session posters ont été proposées. La session ARSLA était consacrée aux apports des patients dans la recherche sur la SLA. Une conférence donnée par le DR L Buée (INSERM, JPArC, Lille) portait sur la propagation de type prion dans les maladies neurodégénératives. Les mécanismes conduisant à la SLA ou à la DFT ainsi que les caractéristiques cliniques et anatomopathologiques des mutations C9-orf72 ont été très fortement discutés lors de la table ronde. Un grand merci aux orateurs qui ont contribué au succès de ces Journées. Nous remercions également les modérateurs et tous les participants pour leurs contributions aux nombreuses discussions qui furent riches et dynamiques, permettant l'initiation de nouvelles collaborations.

A noter l'organisation par le conseil scientifique de l'ARSLA d'une remise de prix jeune chercheur attribué cette année à Emmanuelle Coque, INSERM Montpellier et Laura LeGall, Université Ulster/UPMC, pour la qualité des contributions aux JR2SLA.



[Programme et résumés des présentations, ici](#)

### Infos centre

Le Centre SLA de Caen est né en 2004, sous la responsabilité de Fausto Viader avec le soutien de Vincent Meininger et de l'ARS, devenue depuis l'ARSLA. Animé avec talent et dynamisme jusqu'en 2015 par le Dr Laurence Carlier, le Centre a pris en charge les patients SLA de Basse-Normandie, et parfois des régions limitrophes. Avec une file active de plus de 100 patients, il repose sur une équipe à la cohésion exemplaire, et qui compte dans ses rangs tous les professionnels concernés. Grâce à des réseaux de soins locaux le Centre a pu continuer à suivre des patients restant à domicile jusqu'à un stade évolué de la maladie, mais le partage des compétences avec les aidants et les soignants de terrain reste un défi majeur. Avec l'unité Inserm U1077, basée à Caen, l'équipe a pu apporter à la recherche une contribution originale dans l'étude des troubles cognitifs qui sont parfois associés à la SLA. Le Centre a accueilli à Deauville en septembre 2015 les 11èmes Journées de la FILSLAN. Les fonctions de responsable du Pr Viader ont pris fin le 31 août 2016, et sont depuis cette date assumées par le Dr Mathilde Lefilliatre, assistée du Dr Julien Cogez (mais la présence de F Viader est désormais épisodique mais fidèle). Les actions régionales de formation, le partage des savoirs et des savoir-faire avec les acteurs de proximité, la mise en œuvre d'une collaboration plus étroite avec Rouen dans une Normandie maintenant unifiée, la poursuite d'une recherche de qualité, voilà quelques-unes des tâches qui attendent les successeurs, et pour lesquelles nous souhaitons bonne chance.

## PubliNews

**Les dernières publications des centres (lien vers les résumés en cliquant sur le titre)**

**Early diaphragm pacing in patients with amyotrophic lateral sclerosis (RespiStimALS): a randomised controlled triple-blind trial.** Gonzalez-Bermejo J, Morélot-Panzini C, Tanguy ML, Meininger V, Pradat PF, Lenglet T, Bruneteau G, Forestier NL, Couratier P, Guy N, Desnuelle C, Prigent H, Perrin C, Attali V, Fargeot C, Nierat MC, Royer C, Ménégau F, Salachas F, Similowski T. *Lancet Neurol.* 2016 Nov;15(12):1217-1227

**ALS-causing mutations differentially affect PGC-1 $\alpha$  expression and function in the brain vs. peripheral tissues.** Bayer H, Lang K, Barth E, Higelin J, Barteczko L, Pasquarelli N, Sprissler J, Lucas T, Holzmann K, Demestre M, Lindenberg KS, Danzer KM, Boeckers T, Ludolph AC, Dupuis L, Weydt P, Witting A. *Neurobiol Dis.* 2016 Nov 3.

**Validity of medico-administrative data related to amyotrophic lateral sclerosis in France: A population-based study.** Vasta R, Boumédiene F, Couratier P, Nicol M, Nicoletti A, Preux PM, Marin B; Fralim Consortium. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2016 Oct 31:1-8.

**Reduced survival in patients with ALS with upper airway obstructive events on non-invasive ventilation.** Georges M, Attali V, Golmard JL, Morélot-Panzini C, Crevier-Buchman L, Collet JM, Tintignac A, Morawiec E, Trosini-Desert V, Salachas F, Similowski T, Gonzalez-Bermejo J. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2016 Oct;87(10):1045-50.

**Panel of Oxidative Stress and Inflammatory Biomarkers in ALS: A Pilot Study.** Blasco H, Garcon G, Patin F, Veyrat-Durebex C, Boyer J, Devos D, Vourc'h P, Andres CR, Corcia P. *Can J Neurol Sci.* 2016 Oct 24:1-6.

**Combined Metabolomics and Transcriptomics Approaches to Assess the IL-6 Blockade as a Therapeutic of ALS: Deleterious Alteration of Lipid Metabolism.** Patin F, Baranek T, Vourc'h P, Nadal-Desbarats L, Goossens JF, Marouillat S, Dessein AF, Descat A, Hounoum BM, Bruno C, Watier H, Si-Tahar M, Leman S, Lecron JC, Andres CR, Corcia P, Blasco H. *Neurotherapeutics.* 2016 Oct;13(4):905-917.

**Liver X receptors: from cholesterol regulation to neuroprotection-a new barrier against neurodegeneration in amyotrophic lateral sclerosis?** Mouzat K, Raoul C, Polge A, Kantar J, Camu W, Lumbroso S. *Cell Mol Life Sci.* 2016 Oct;73(20):3801-8.

**Contribution of ATXN2 intermediary polyQ expansions in a spectrum of neurodegenerative disorders.** Lattante S, Millecamps S, Stevanin G, Rivaud-Péchoux S, Moigneu C, Camuzat A, Da Barroca S, Mundwiler E, Couarch P, Salachas F, Hannequin D, Meininger V, Pasquier F, Seilhean D, Couratier P, Danel-Brunaud V, Bonnet AM, Tranchant C, LeGuern E, Brice A, Le Ber I, Kabashi E; French Research Network on FTD and FTD-ALS. *Neurology.* 2014 Sep 9;83(11):990-5.

**Management and therapeutic perspectives in amyotrophic lateral sclerosis.** Mathis S, Couratier P, Julian A, Vallat JM, Corcia P, Le Masson G. *Expert Rev Neurother.* 2016 Sep 20:1-14.

**Omics to Explore Amyotrophic Lateral Sclerosis Evolution: the Central Role of Arginine and Proline Metabolism.** Patin F, Corcia P, Vourc'h P, Nadal-Desbarats L, Baranek T, Goossens JF, Marouillat S, Dessein AF, Descat A, Madji Hounoum B, Bruno C, Leman S, Andres CR, Blasco H. *Mol Neurobiol.* 2016 Sep 2.

**Sex-dependent effects of chromogranin B P413L allelic variant as disease modifier in amyotrophic lateral sclerosis.** Ohta Y, Soucy G, Phaneuf D, Audet JN, Gros-Louis F, Rouleau GA, Blasco H, Corcia P, Andersen PM, Nordin F, Yamashita T, Abe K, Julien JP. *Hum Mol Genet.* 2016 Aug 30.

**Genome-wide association analyses identify new risk variants and the genetic architecture of amyotrophic lateral sclerosis.** van Rheenen W, Shatunov A, Dekker AM, McLaughlin RL, Diekstra FP, Pulit SL, van der Spek RA, Vösa U, de Jong S, Robinson MR, Yang J, Fogh I, van Doormaal PT, Tazelaar GH, Koppers M, Blokhuis AM, Sproviero W, Jones AR, Kenna KP, van Eijk KR, Harschnitz O, Schellevis RD, Brands WJ, Medic J, Menelaou A, Vajda A, Ticozzi N, Lin K, Rogelj B, Vrabec K, Ravnik-Glavač M, Koritnik B, Zidar J, Leonardis L, Grošelj LD, Millecamps S, Salachas F, Meininger V, de Carvalho M, Pinto S, Mora JS, Rojas-García R, Polak M, Chandran S, Colville S, Swingler R, Morrison KE, Shaw PJ, Hardy J, Orrell RW, Pittman A, Sidle K, Fratta P, Malaspina A, Topp S, Petri S, Abdulla S, Drepper C, Sendtner M, Meyer T, Ophoff RA, Staats KA, Wiedau-Pazos M, Lomen-Hoerth C, Van Deerlin VM, Trojanowski JQ, Elman L, McCluskey L, Basak AN, Tunca C, Hamzeiy H, Parman Y, Meitinger T, Lichtner P, Radivojkov-Bлагоjevic M, Andres CR, Maurel C, Bensimon G, Landwehrmeyer B, Brice A, Payan CA, Saker-Delye S, Dürr A, Wood NW, Tittmann L, Lieb W, Franke A, Rietschel M, Cichon S, Nöthen MM, Amouyel P, Tzourio C, Dartigues JF, Uitterlinden AG, Rivadeneira F, Estrada K, Hofman A, Curtis C, Blauw HM, van der Kooij AJ, de Visser M, Goris A, Shaw CE, Smith BN, Pansarasa O, Cereda C, Del Bo R, Comi GP, D'Alfonso S, Bertolin C, Sorarù G, Mazzini L, Pensato V, Gellera C, Tiloca C, Ratti A, Calvo A, Moglia C, Brunetti M, Arcuti S, Capozzo R, Zecca C, Lunetta C, Penco S, Riva N, Padovani A, Filosto M, Müller B, Stuit RJ; PARALS Registry.; SLALOM Group.; SLAP Registry.; FALS Sequencing Consortium.; SLAGEN Consortium.; NNIPPS Study Group., Blair I, Zhang K, McCann EP, Fifta JA, Nicholson GA, Rowe DB, Pamphlett R, Kiernan MC, Grosskreutz J, Witte OW, Ringer T, Prell T, Stubendorff B, Kurth I, Hübner CA, Leigh PN, Casale F, Chio A, Beghi E, Pupillo E, Tortelli R, Logroscino G, Powell J, Ludolph AC, Weishaupt JH, Robberecht W, Van Damme P, Franke L, Pers TH, Brown RH, Glass JD, Landers JE, Hardiman O, Andersen PM, Corcia P, Vourc'h P, Silani V, Wray NR, Visscher PM, de Bakker PI, van Es MA, Pasterkamp RJ, Lewis CM, Breen G, Al-Chalabi A, van den Berg LH, Veldink JH. *Nat Genet.* 2016 Sep;48(9):1043-8.

**The value of magnetic resonance imaging as a biomarker for amyotrophic lateral sclerosis:**

a systematic review. Grolez G, Moreau C, Danel-Brunaud V, Delmaire C, Lopes R, Pradat PF, El Mendili MM, Defebvre L, Devos D. BMC Neurol. 2016 Aug 27;16(1):155.

Amyotrophic Lateral Sclerosis, 2016: existing therapies and the ongoing search for neuroprotection. Blasco H, Patin F, Andres CR, Corcia P, Gordon PH. Expert Opin Pharmacother. 2016 Aug;17(12):1669-82.

Further development of biomarkers in amyotrophic lateral sclerosis. Blasco H, Vourc'h P, Pradat PF, Gordon PH, Andres CR, Corcia P. Expert Rev Mol Diagn. 2016 Aug;16(8):853-68.



## L'agenda de FILSLAN

06 décembre 2016	ENCALS satellite meeting, Dublin
07 au 09 décembre 2016	International Alliance SLA / MND, Dublin
28 au 31 mars 2017	Journées de Neurologie de Langue Française, Toulouse
22 au 28 avril 2017	American Academy of Neurology, Boston
18 au 20 mai 2017	ENCALS meeting, Ljubljana
24 au 27 juin 2017	European Academy of Neurology, Amsterdam
21 juin 2017	Journée mondiale sur la SLA
29 et 30 juin 2017	13èmes Journées Nationales Annuelles des centres SLA, Clermont Ferrand

## Pour nous contacter



### Filière SLA FILSLAN

CHU de Nice, Hôpital Pasteur  
Bât Le Paillon  
30 Voie Romaine - CS 51069  
06001 NICE Cedex 1  
Contact mail : [filsian@chu-nice.fr](mailto:filsian@chu-nice.fr)

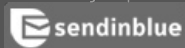
Animateur : Pr Claude Desnuelle  
Chef de projet : Mme Frédérique Tripault  
Chargée de Missions : Mme Andréa Chavasse  
Secrétaire : Mme Nathalie Dufau

[www.portail-sla.fr](http://www.portail-sla.fr)

Cet email a été envoyé à {EMAIL}.  
Vous avez reçu cet email car vous vous êtes inscrit sur la liste de diffusion FILSLAN.

Se désinscrire

Envoyé par



© 2016 CHU de Nice - FILSLAN