

Bonne année 2021

Newsletter FilSLAN n°13

Janvier 2021

A LA UNE

Changement de Coordinateur FilSLAN

La FSLR pour la SLA et les autres MNM a été créée par la DGOS en 2014 dans le cadre du PNMR2. La coordination nationale m'en a été confiée pour 4 ans, me permettant ainsi de relever le défi de prendre le relais de l'action marquante de Vincent Meininger qui avait fondé le modèle une décennie plus tôt avec la Coordination des Centres SLA. Ma mission a été renouvelée pour 2 ans lors de la 2^e campagne de labérisation 2019-2022 du PNMR3, c'est donc tout naturellement, en ce début d'année 2021, que je transmets le relais à Philippe Couratier en le remerciant d'avoir accepté de prendre la responsabilité de poursuivre cette lourde tâche. Dans l'objectif hautement motivant d'améliorer les soins pour les personnes atteintes des maladies rares de notre champ de compétence, je me suis appliqué, avec le soutien indéfectible de l'équipe filière, de mobiliser l'ensemble des acteurs du sanitaire, du médico-social, de la recherche impliqués dans le domaine, pour impulser et partager une culture de communauté humaine décloisonnée travaillant collectivement dans un pragmatisme organisé pour mener des actions concrètes en collaboration étroite avec le milieu associatif et la Mission Maladies Rares de la DGOS, notre pilote et financeur. Je les remercie de leur forte implication et de leur aide pour mener toutes les actions structurantes relatives dans les newsletters de la filière au cours de ces 6 ans. Cela fut pour moi un engagement collectif très enrichissant dans une aventure humaine au quotidien. Nous ne manquerons mais vous avez tous ma confiance pour poursuivre et enrichir encore nos pratiques à cette période charnière où tout indique que des avancées thérapeutiques majeures vont voir le jour pour les maladies relevant de l'expertise de la filière.

Bonne année 2021 à toutes et tous, et longue vie à la filière FilSLAN

Claude Desnuelle

Actions majeures en cours

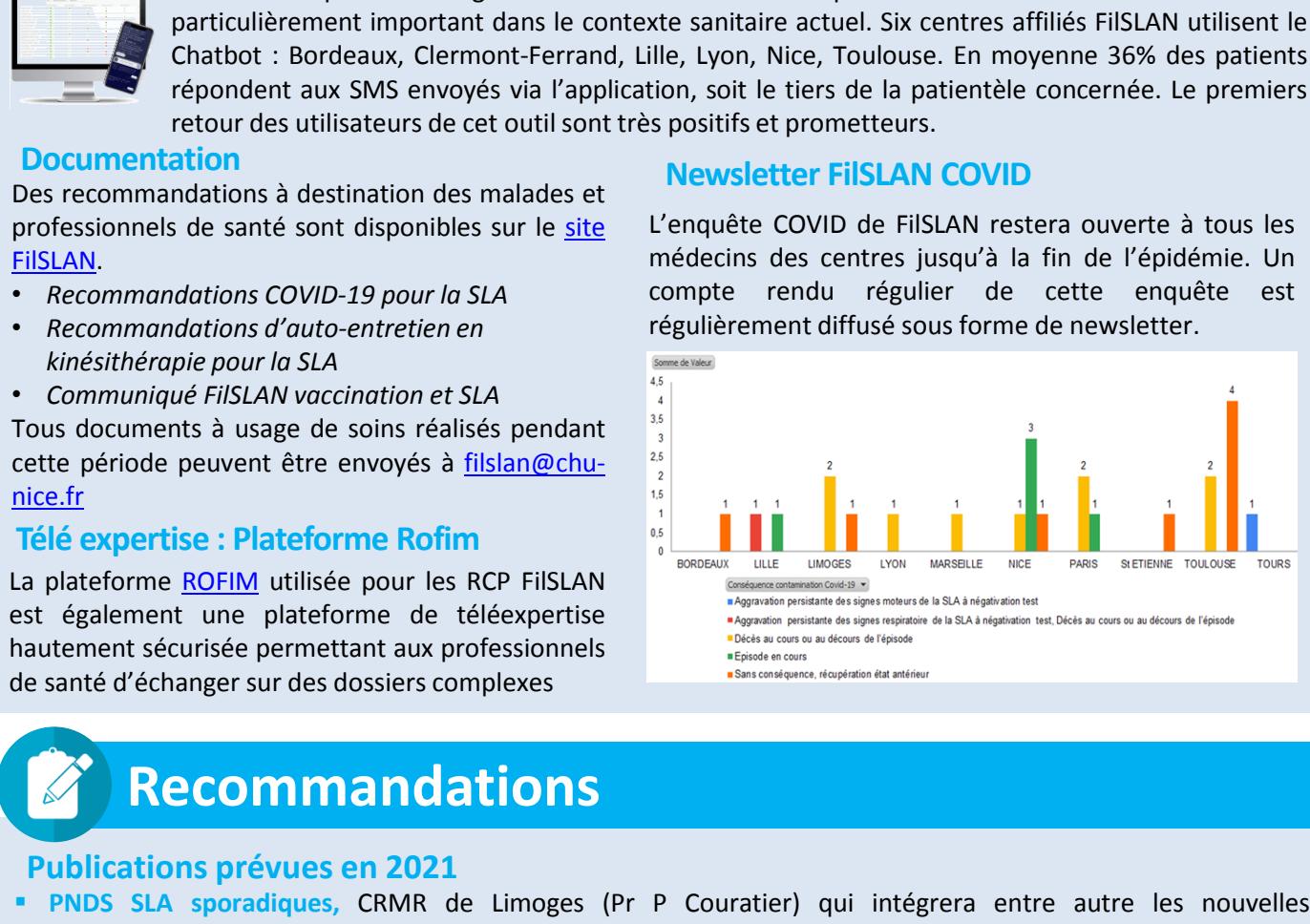
Amélioration des soins

Observatoire du diagnostic (action 1.7 du PNMR3)

Déploiement BaMaRa
L'application BaMaRa en mode autonome est déployée sur tous les CRMR et CRC FilSLAN à l'exception du CRC d'Angers (ouverture prochainement). Le mode connecté reste en cours de développement sur les établissements sélectionnés par l'AAP pour l'intégration du SDM dans le DPI (nov. 2017) et sera déployé dans un second temps sur le reste des établissements de santé hébergeant un centre maladie rare.

Recueil complémentaire
Le projet de création d'un recueil complémentaire de données pour les SLA a été sélectionné à l'AAP DGOS errance/impasse diagnostic de 2020. Il permettra de cibler les situations en errance ou impasse et abordera le registre national d'impasse diagnostique. Le déploiement se fera dans un 1^{er} temps sur les CRMR. La dotation perçue via cet AAP sera dédiée au recrutement d'ARC et TEC pour aider et former les Centres à la saisie dans l'application BaMaRa.

Homogénéisation saisies BaMaRa
Pour que les données de la BMDR soient exploitables, il est indispensable qu'elles soient codées de façon uniforme et homogène dans BaMaRa. Un guide de codage BaMaRa FilSLAN sera donc rédigé et une FAQ codage BaMaRa sera mise en ligne sur le site FilSLAN. La filière accompagnera les centres dans leurs saisies en proposant des formations et aides à la saisie. Retrouvez le calendrier projet ci-dessous.



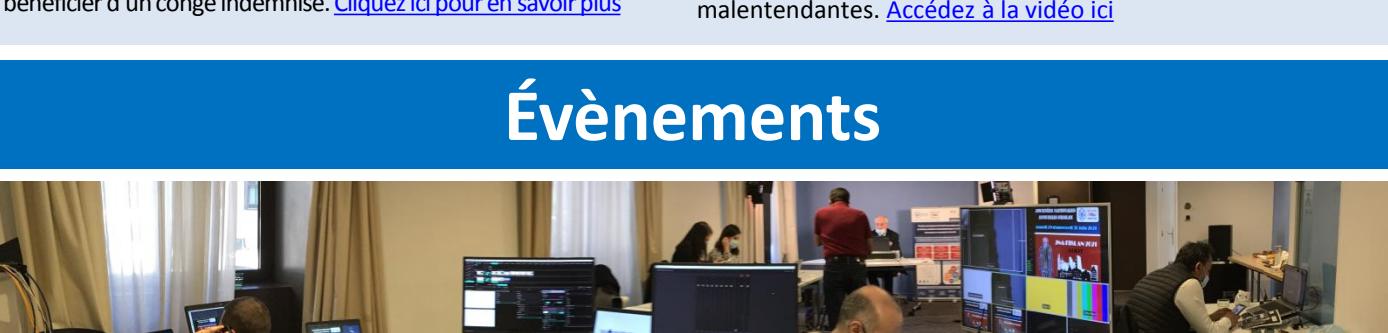
Recherche systématique de mutations dans les gènes C9ORF72 et SOD1

Il est admis qu'une recherche systématique de mutations C9ORF72 et SOD1 doit faire partie du bilan diagnostic initial chez tous les malades SLA. Les circuits d'analyse seront opérationnels début 2021. Ces mutations représentent plus de 50% des causes de SLA génétiques mais n'étaient jusqu'à présent recherchées qu'en cas d'antécédents familiaux, limitant la détection de cas index. Une étude test (financement industriel) coordonnée par P Corcia (CRMR Tours), sera évaluée à 12 mois (~ 1000 échantillons) pour en vérifier la pertinence et faire évoluer les pratiques : analyses C9/SOD systématique à chaque suspicion de SLA et si négatif analyse de tout le panel de gène si antécédents familiaux objectivés.



Réunions de concertation pluridisciplinaire

Les RCP moléculaires suscitent un grand intérêt avec en moyenne 5 et 6 dossiers discutés au cours de chaque session, le rythme de ces RCP sera donc maintenu à 1 RCP tout les 2 mois en 2020. Les RCP cliniques connaissent un début un peu plus timide mais le projet de dosage des Nf dans les cas de diagnostic difficile (démarrage 2021 - financement FilSLAN - Coordination CRMR Paris) devra faire évaluer les dossiers en RCP lors de son analyse.



Recherche

Réseau de recherche clinique ACT4ALS-MND

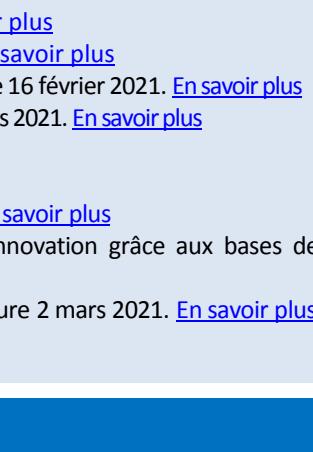
Ce réseau national a été mis en place en réponse à un besoin manifesté par les médecins des centres affiliés FilSLAN au cours des JNA FilSLAN 2019 et répond à l'engagement filière de « Favoriser le développement de la recherche clinique académique et industrielle » (PA 2019-2020, axe 3, action 7). Il est hébergé par l'URC Neurosciences à l'ICM Salpêtrière Paris en partenariat avec la filière qui apporte un financement en personnel.

Le réseau ACT4ALS est opérationnel depuis l'été 2020. Déjà plusieurs projets y sont développés. Une demande de labérisation F-CRIN a été déposée. La cheffe de projet ACT4ALS, Amandine Bordet est à l'écoute des centres pour les accompagner dans leurs projets de recherche clinique.

Pour plus d'information sur ACT4ALS cliquez ici  Ou écrivez à Amandine Bordet : amandine.bordet@icm-institute.org

Analyse du microbiote intestinal dans la SLA

Plusieurs publications récentes ont fait état de perturbations du microbiote intestinal (dysbiose) en phase précoce du développement de SLA sur des modèles souris. Deux articles parus depuis 1 mois montrent quelques variations difficiles à interpréter sur de petites populations de malades SLA « tout venant ». Dans ce contexte, FilSLAN va réaliser une étude ciblée sur une large cohorte de 1000 patients suivis dans les Centres dans le cadre du French Gut Project en cours de démarrage dans le laboratoire MetaGenoPolis de l'INRAE, lui-même partie de l'étude internationale Microbiome Initiatives in the World (MMHP). Les inclusions des sujets permettront de stratifier des sous-populations pour tenter d'utiliser l'étude du microbiote comme un biomarqueur sélectif de certaines formes, dans quelques cas une étude longitudinale pourrait être conduite pour étudier des variations au cours de l'évolution. L'étude sera réalisée sur 1 à 2 ans avec une analyse intermédiaire à mi-parcours. Au cas où une dysbiose caractérisée serait confirmée cela pourrait ouvrir la voie à des thérapies ciblées.



Projet dosage Neurofilaments (Nf) en situations d'impasse diagnostique

De nombreux biomarqueurs diagnostiques et/ou prédictifs de l'évolution de la SLA ont été explorés dont le dosage des Nf dans le sang et le LCR, intéressant en pratique clinique. L'étude multicentrique (CRMR SLA Paris, et ACT4ALS-NMD, financée par FilSLAN) vise à déterminer la spécificité des neurofilaments pNFH et Nf dans le sérum pour le diagnostic de SLA au sein d'une population sélectionnée de patients présentant une maladie du motoneurone évolutive sans diagnostic de certitude et dans cette population à comparer la spécificité et sensibilité du dosage de chacun versus l'association des 2 biomarqueurs pour le diagnostic de SLA.

COVID 19 : outils à disposition des centres

Télé suivi de patients : Outil BOTdesign

Le ChatBot permet de garder un contact avec les patients à domicile. Ce télé suivi est particulièrement important dans le contexte sanitaire actuel. Six centres affiliés FilSLAN utilisent le Chatbot : Bordeaux, Clermont-Ferrand, Lille, Lyon, Nice, Toulouse. En moyenne 36% des patients répondent aux SMS envoyés via l'application, soit le tiers de la patientèle concernée. Le premiers retour des utilisateurs de cet outil sont très positifs et prometteurs.

Documentation

Des recommandations à destination des malades et professionnels de santé sont disponibles sur le [site FilSLAN](#).

- [Recommandations COVID-19 pour la SLA](#)
- [Recommandations d'auto-entretien en kinésithérapie pour la SLA](#)
- [Communiqué FilSLAN vaccination et SLA](#)

Tous documents à usage de soins réalisés pendant cette période peuvent être envoyés à filsan@chu-nice.fr

Document  Ou écrivez à Amandine Bordet : amandine.bordet@icm-institute.org

Recommandations

Publications prévues en 2021

- [PNDS SLA sporadiques](#), CRMR de Limoges (Pr P Couratier) qui intégrera entre autre les nouvelles recommandations sur la [prise en charge ventilatoire des personnes atteintes de SLA](#) (Dr M Georges et groupe Cardiomusculaire ENPL), les [bonnes pratiques de l'ENMG](#) dans le diagnostic de maladies du neurone moteur (Pr JP Camdessus en collaboration SF-ENMG)
- [PNDS SLA génétiques](#), CRMR de Tours (Pr P Corcia)
- [Pratiques de consensus formalisé entre les équipes de soins palliatifs et les professionnels des centres labellisés SLA et Maladies rares du neurone moteur](#) (commission éthique FilSLAN, Drs V Danel et V Duchene en collaboration SFAP)

Actualités Maladies Rares

Changement chef de projet MR DGOS

Mme Sylvie Escalon quitte la direction MR DGOS. Elle est remplacée par Mme Anne-Sophie Lapointe. Rares, elle

Colloque Fondation Maladies Rares

« Enjeux et défis de la Recherche dans les maladies rares »

13 et 14 mai 2021 - Colloque de la Fondation Maladies Rares

[Pour plus d'information accéder au site du colloque ici](#)

Résultats de l'enquête Maladies rares & COVID diffusées par l'Alliance Maladies rares

Plus de 2000 personnes, représentant plus de 350 malades rares ont participé à l'enquête.

Malades rares ont participé à l'enquête. Plus de 350 malades rares ont participé à l'enquête.

[Accéder aux résultats de l'enquête ici](#)

Infographie errance diagnostique publiée par EURODIS

Parcours que vivent de nombreuses personnes en situation d'errance diagnostique. Présentation des

ressources existantes

Découvrir l'infographie errance diagnostique

Entrez en vigueur un congé maladie proche aidant

Tous les aidants d'un proche malade ou handicapé peuvent

bénéficier d'un congé indemnisé. [Cliquez ici pour en savoir plus](#)

Actualités Maladies Rares

Migration du e-learning sur le site FilSLAN

Les modules et cours de la plateforme e-learning seront à partir de février disponibles sur le site FilSLAN sans identifiant.

Le module enquête et évaluation sont amenés à disparaître

Actualités Maladies Rares

Publications prévues en 2021

Actualités Maladies Rares

Actualités Maladies R