

Passez un bel été !

La Newsletter n°10
Juillet 2019



A LA UNE

Résultat : 2ème campagne de labellisation des Filières de Santé Maladies Rares

La filière est heureuse de vous annoncer sa labellisation pour la période 2019-2022. Cette labellisation s'accompagne d'une nouvelle organisation et d'un plan d'action sur 5 ans validé par le Ministère des Solidarités et de la Santé.

[Retrouver l'organisation et le plan d'action Filslan présentés lors des dernières Journées Nationales de la filière](#)

Actions majeures pour l'année à venir

Amélioration des soins

Action 1.7 du PNMR3 : Errance et impasse diagnostique.

- **Errance diagnostique:** l'errance diagnostique est la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé.
- **Impasse diagnostique:** l'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art. Elle concerne les malades atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue.

Afin de diminuer les errances de diagnostic dans le contexte des maladies rares du neurone moteur la filière s'engage à :

- fluidifier le parcours patient afin de favoriser l'accès à des consultations spécialisées
- Définir des critères communs du diagnostic
- réduire les délais d'obtention de résultats aux tests génétiques
- Développer des outils de diagnostic
- Construire des bio-banques

Dosage de biomarqueurs

Il apparaît évident à travers la littérature que l'élévation du taux de neurofilaments circulants et LCR ne représente pas un outil diagnostique (non spécifique à la SLA) mais représente un intérêt pronostique majeur.

La filière projette de lancer une étude sur la faisabilité et l'intérêt de la mise en place de leur analyse au sein des centres. Portée par le CRMR de Paris cette étude se veut nationale. D'autres études utilisant d'autres méthodologies d'analyse pourraient aussi être utiles.

Systématisation des analyses moléculaires

Avec la collaboration des laboratoires de diagnostic moléculaire partenaires, Filslan met en place une procédure de systématisation des analyses pour recherche de mutations dans les gènes SOD1 et C9orf72 dans tous les cas de SLA dont un pourcentage à déterminer est en réalité d'origine génétique. Ceci devrait permettre de **diminuer l'errance et l'impasse** mais aussi préparer l'accès aux thérapies géniques en cours d'étude.

PFMG 2025

Le PFMG 2025 propose d'intégrer les analyses génomiques dans la pratique clinique pour des indications validées. En adossant et encourageant une activité de recherche et développement autour de ces analyses et des données qui en résultent.

Filslan s'engage à mettre en place un accès au séquençage de très haut débit afin d'étendre la population bénéficiaire du screening moléculaire et de pouvoir détecter de nouvelles mutations dans les gènes étudiés et de nouveaux gènes non encore répertoriés.

Projet en court de construction, vous recevrez plus d'informations au cours des mois à venir

RCPs

La filière a mis en place depuis 2018 des **RCP moléculaires**. Ces RCPs sont désormais formalisées par une charte, leur mode de fonctionnement a été diffusé. Nos journées annuelles de 2019 ont été l'occasion d'expérimenter des **RCP de confrontation clinique**. Ce test a prouvé l'utilité de telles réunions, elles seront donc formalisées très prochainement. Le calendrier des RCP sera consultable sur notre site internet (www.portail-sla.fr), ainsi que leurs procédures respectives.

Filslan s'engage à mettre à disposition des CRMR et CRC un outil de RCP sécurisé pour 2020.

Recommandations

PNDS

Au cours de l'année à venir 2 PNDS vont être rédigés :

- actualisation du PNDS SLA porté par le CRMR de Limoges (*Pr P Couratier*)
- PNDS SLA générique porté par le CRMR de Tours (*Pr P Corcia*)

La filière a soutenu la candidature de ces CRMR sur l'appel à projet DGOS PNDS accordant un budget de 15 000 à 30 000 € par projets retenus.

Le résultat de cet AAP sera révélé courant septembre. La DGOS annonce que l'AAP PNDS sera annualisé. La filière soutiendra tout projet émergeant des CRMR et CRC Filslan.

Pratiques cliniques formalisées

Plusieurs groupes de travail ont été mis en place pour l'élaboration de bonnes pratiques selon la méthodologie HAS. Recommandations en cours de rédaction :

- **Prise en charge ventilatoire des personnes atteintes de SLA** porté par *Dr M Georges*
- **Pratiques de consensus formalisé entre les équipes de soins palliatifs et les professionnels des centres labellisés SLA et Maladies rares du neurone moteur** porté par la commission éthique Filslan pilotée par V Danel et V Duchene
- **Bonnes pratiques de l'ENMG dans le diagnostic de maladies du neurone moteur** porté par le *Pr JP Camdessanché* (CRC de St Etienne)

Actualités Maladies Rares

BaMaRa

A ce jour, l'application BaMaRa a été déployée en mode autonome sur 15 Centres SLA/MNM dont 11 ont été formés (soit plus de 45 personnes formées).

Le mode connecté (via le DPI) va être progressivement mis en place.

De formations sont proposées, n'hésitez pas à nous contacter pour plus d'informations.

[Retrouvez les résultats de l'enquête de satisfaction de BaMaRa de Janvier 2019](#)

DMP

DOSSIER MEDICAL PARTAGE

Un groupe de travail DMP maladies rares a été mis en place au niveau de la DGOS, Filslan y participe. Le but de ce groupe de travail est d'intégrer au DMP :

- Un accès identifié aux directives anticipées (fait depuis juin 2019).
- Un onglet maladie rare contenant guides et indications sur la maladie rare dont souffre le malade,
- Un onglet urgence dans lequel se retrouveraient les cartes et/ou fiches urgences, informations patient remarquable et les directives anticipées.

Événements

JNA 2019



Résultats globale des enquêtes de satisfaction de l'événement :

98 réponses



Cette année les Journées Annuelles Filslan se sont tenues à Marseille. Ces journées ont réuni 261 professionnels de santé autour du thème « la parole des malades ». Ces rencontres seront valorisées par l'édition d'un 15^{ème} cahier de la coordination téléchargeable sur le site de la filière dès réception de l'ensemble des retours d'ateliers. Les JNA 2020 se tiendront à la Faculté de médecine Henri Warembourg de Lille les mercredi 24 et jeudi 25 juin 2020.

JR5 Filslan/ARSLA

JR5 SLA MNM

Les 5^{ème} Journée Recherche Filslan/ARSLA se tiendront les 17 et 18 octobre à l'ICM, Paris. Suite à l'appel à communication 43 résumés ont été reçus. 18 sont en cours de sélection par le comité scientifique des JR pour une présentation orale dans le thème des sessions. Les autres communications seront présentées en poster. Le programme définitif sera communiqué début septembre.

[Programme provisoire des JR5 Filslan/ARSLA](#)

Appels à projet

Les appels à projet suivants sortiront prochainement :

AAP DGOS publications fin juillet 2019, retour des dossiers de candidature fin octobre 2019 :

- Éducation Thérapeutique du Patient
- Plateformes Outre-Mer
- Plateformes d'expertises [En savoir plus](#)

AAP ANR publications fin 2019, début 2020 :

- Registre errances/impasses de diagnostic
- Entrepôt de données F.A.I.R pour la recherche [Plus d'information dans les mois à venir](#)

AAP FONDATION MALADIES RARES

Candidature en ligne avant le mercredi 25 septembre 2019 17h.

'GenOmics' : Appel à projets de recherche : Séquençage à haut débit & maladies rares. [En savoir plus](#)

AAP FONDATION GROUPAMA

Retour des dossiers de candidature au 6 octobre 2019.

Le **prix de l'Innovation sociale 2020** soutient des initiatives novatrices marquant une avancée significative dans la lutte contre les maladies rares. Les projets doivent contribuer à rompre l'isolement, favoriser le lien social, l'insertion professionnelle, ou aider au développement de l'éducation thérapeutique. [En savoir plus](#)

Les responsables de CRMR et CRC seront informés dès leur parution.

Autres Actualités

Site FILSLAN

Le site de la filière ne cesse de s'améliorer.

Projets en cours :

- Nouvelle page d'accueil
- Nouvelle arborescence
- Nouveau contenu
- Meilleur référencement
- Nouvelle référence portail professionnel

[Accédez au site de la filière](#)

Publication

Détecter avant les symptômes de la SLA pour pouvoir un jour la prévenir

L'étude PREV-DEMALS a été mise en place pour le suivi des porteurs d'une mutation responsable de SLA familiale qui ne présentaient pas de symptômes neurologiques afin de tenter de détecter des anomalies avant que la maladie se manifeste. [...]

[Lire la suite](#)

Formations

Rôle de l'orthophoniste dans la SLA : réunion organisée par Filslan, en collaboration avec l'ARSLA et le soutien des Laboratoires EFFIK les 25 et 26 septembre 2019 pour la construction d'un ouvrage de référence sur cette thématique

Réunion clinimétrie : réunion de formation médicale organisée le 15 novembre au siège de l'ARSLA avec le soutien des laboratoires EFFIK.

E-learning : outils de communication (flyers, affiches) mis à disposition des centres [Commander auprès de Filslan](#)

L'AGENDA FILSLAN



Pour nous contacter



FILSLAN
Filière de Santé Maladies Rares
Sclérose Latérale Amyotrophique
et Maladies du Neurone Moteur

Filière de santé
maladies rares

[Portail SLA](#)

Filière de Santé FILSLAN

CHU de Nice, Hôpital Pasteur
Bât Le Paillon
30 Voie Nice - CS 51069
06001 NIMEX Cedex 1

filslan@chu-nice.fr