



## La Newsletter n°6 Juin 2017



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

C'est avec plaisir que nous vous adressons cette sixième lettre d'information de la filière SLA FILSLAN. Retrouvez toutes les informations de la filière dans ce numéro. Très bonne lecture à tous.

### Save the date: JR3 FILSLAN-ARSLA



Les prochaines Journées de la Recherche sur la SLA et autres maladies du Neurone moteur, organisées par la filière FILSLAN et l'ARSLA auront lieu les 16 et 17 Octobre (Auditorium le Monde, Paris 13°).

Le programme est principalement composé des contributions proposées sur un appel à communication en cours jusqu'au 30 juin.

Temps fort de ces journées : table ronde sur les mécanismes de propagation de la SLA, peut-on transposer à la SLA les mécanismes type prion-like connu dans d'autres maladies neurovégétatives ? Modes de transmission intercellulaire ? Transmission interhumaine ? Caractéristiques liées à une protéinopathie avec accumulation TDP43 ?

Inscription gratuite (avec possibilité de prises en charge) : ouverture juillet 2017.

### Plan d'action de la filière : actions en cours



La sélection des centres repose sur le nombre de centres MR des 4 filières tests impliquées dans chaque CHU (FIMARAD, FILSLAN, FILNEMUS, FILFOIE). Dans un premier temps, seuls sont concernés pour FILSLAN les centres suivants : Angers, AP-HP, AP-HM, Bordeaux, Dijon, Lille, Limoges, Nancy, Nice, St Etienne, Strasbourg, Toulouse et Tours. Dans ce premier temps, les connexions seront en mode autonome (saisie directe). Pour le mode connecté, la stratégie de recueil de données s'appuie sur l'interopérabilité des SIH avec BaMaRa. Ce mode connecté, privilégié par le ministère de la santé, exige que le DPI ait été préalablement adapté à la collecte du set de données minimum national maladies rares par l'éditeur du logiciel (ou l'hôpital partenaire), selon les spécifications techniques publiées conjointement par l'ASIP Santé et l'équipe opérationnelle de la BNDMR. La mise en place de ce mode se fera en étroite collaboration avec les éditeurs de logiciels métiers et les Directions des SIH partenaires. Un appel à projet va être lancé par la DGOS pour financer les éléments techniques nécessaires à l'interopérabilité des différents SI hospitaliers avec BaMaRa. Les centres SLA concernés seront guidés par la BNDMR (Mme Cécile Angin) et par la Filière (Mme Andréa Chavasse), les formations seront faites par la filière.

**Plus d'information : <http://www.bndmr.fr/bamara-apres-un-lancement-reussi-le-deploiement-continue/>**

La filière accompagne des centres SLA volontaires pour tester l'utilisation du DMP dans le cadre de l'amélioration du parcours de soins des patients, notamment pour la gestion des situations d'urgences vitales et la diffusion des directives anticipées. Mme André Chavasse, chargée de missions au sein de la filière accompagne la mise en place des prérequis techniques et organisationnels et assure sur place les formations des professionnels pour accompagner ces centres dans la prise en main du DMP. 8 centres participent à cette phase test : CRC Angers, Clermont Ferrand, Dijon, Lille, Limoges, Nice, Saint Etienne et Tours.

Un bilan préliminaire sera présenté lors des JNA 2017 FILSLAN



### Mise en place d'un dispositif de E-learning

La filière a recruté la société STRATICE pour l'accompagner dans la création d'une formation e-learning sur la SLA. Deux réunions de travail ont déjà eu lieu. La première réunion a porté sur les modalités d'accompagnement des groupes de travail (7 modules) ainsi que le rôle des coordonnateurs de groupe. La deuxième réunion a porté sur la présentation des différents documents de travail (charte éditoriale, modèles de présentation, outil collaboratif pour communiquer et accompagner les groupes). Une 3<sup>ème</sup> réunion est prévue avec les coordonnateurs lors des JNA 2017. Les ateliers interprofessionnels des JNA 2017 seront un premier point d'étape de rendu des groupes de travail et permettront à tous les professionnels des CRC SLA d'éventuellement abonder ou corriger les contenus. Le calendrier prévisionnel prévoit une mise en ligne de la formation au 4<sup>o</sup> trimestre 2017.

## Actualités de la filière

### Informations Appel d'offres renouvellement des centres



L'appel à projet pour une redéfinition du dispositif national SLA doit être lancé prochainement. Ce dispositif sera composé d'un CRMR Coordonnateur national, de CRMRs Constitutifs et de CRCs SLA, répondants à des critères définis. Il devra faciliter l'identification des centres, de leur couverture régionale et de leurs partenaires pour l'ensemble des personnes atteintes, les tutelles et agences de santé. Tout en restant principalement axé sur la prise en charge sanitaire et médicosociale, la mission recherche y est particulièrement soulignée. Cet AAP est l'opportunité de mieux ancrer les maladies du neurone moteur dans le PNMR3, d'identifier et d'harmoniser les actions régionales dans la coordination Filière. L'avis Filière sur le dispositif présenté par le CRMR coordonnateur est requis.

### Protocole National de Diagnostic et de Soins

Le PNDS Amyotrophie Bulbo spinale liée à l'X ou Maladie de Kennedy est en ligne sur le site de l'HAS depuis quelques jours. Un argumentaire scientifique très complet accompagne ce PNDS.

(Rédaction collégiale accompagnée par la Filière, coordonnée par le Dr Pierre François Pradat, CRC SLA Paris)

**Plus d'information :** [https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_2776017/fr/amyotrophie-bulbo-spinale-liee-a-l-x-ou-maladie-de-kennedy](https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2776017/fr/amyotrophie-bulbo-spinale-liee-a-l-x-ou-maladie-de-kennedy)



## Groupe de travail FSMR - CNSA - MDPH

La filière participe depuis fin 2015 au groupe de travail « Filières Maladies Rares » mis en place par la CNSA (Frédéric Tallier). L'importance d'une meilleure connaissance et information réciproque, la nécessité de s'appuyer sur la logique de diagnostic fonctionnel pour aide à la compréhension des conséquences de la maladie sur la vie quotidienne de la personne étaient des priorités. L'enjeu de la transmission des informations utiles à l'équipe pluridisciplinaire des MDPH, par l'intermédiaire ou non du certificat médical, pour évaluer les situations et identifier les besoins de la personne est le point central de ce travail. Ainsi des améliorations ont été apportées au certificat médical et des documents de transmission d'informations à la MDPH ont été élaborés.

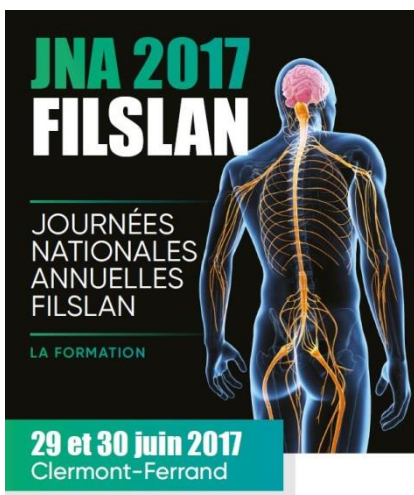
Les arrêtés relatifs à la mise en place de nouveaux modèles du formulaire de demande auprès des maisons départementales des personnes handicapées et du certificat médical à joindre à ces demandes ont été publiés.

Les documents de transmission (l'un complété par les professionnels intervenant auprès du patient, l'autre complété par l'entourage familial) permettront de transmettre les informations complémentaires aux MDPH, visant à mieux connaître la situation du patient et de lui proposer des aides et compensations adaptées à sa situation. Elles viennent en complément des données transmises dans le formulaire de demande et le certificat médical, l'objectif étant de pouvoir améliorer la qualité des données entrantes mais aussi de pouvoir réduire les délais de traitement des dossiers. Une prochaine réunion de travail avec la CNSA prévue en octobre permettra la validation de ces documents avant utilisation dans une phase test.

**Pour plus d'informations :** <https://www.cnsa.fr/actualites-agenda/actualites/formulaire-et-certificat-medical-les-nouveaux-documents-de-demande-a-la-mdph>

## Rencontres Régionales Maladies rares PACA CORSE

Le 12 juin 2017, s'est déroulée à Marseille, la 3ème étape du Tour de France des maladies rares organisé par la Filière FAVA-Multi avec la participation de 10 filières maladies rares dont la Filière FILSLAN. Ces rencontres permettent de faciliter les échanges entre les acteurs clés de la prise en charge des patients, tels que la MDPH, les médecins du travail, ou encore les centres de référence et de compétences.



### Les JNA 2017

Les JNA 2017 FILSLAN auront lieu les 29 et 30 juin à Clermont-Ferrand sur le thème « la formation ». Les ateliers professionnels et thématiques restent un temps fort des Journées. Des sessions d'actualisation des connaissances et des actions communes sont organisées ainsi que des présentations de matériels. La Filière remercie tous ses acteurs pour leur implication, notamment les personnels soignants des Centres SLA mais aussi les partenaires des disciplines associées à la prise en charge. Nos remerciements vont aussi à l'équipe de clermontoise.

**Le programme de ces Journées :** [http://portail-sla.fr/index.php?option=com\\_flexicontent&view=category&cid=19&Itemid=145](http://portail-sla.fr/index.php?option=com_flexicontent&view=category&cid=19&Itemid=145)

## Evolution statutaire des filières



Le Ministère de la Santé et des Solidarités (Bureau Maladies Rares de la DGOS) travaille actuellement conjointement avec le Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation pour finaliser la structuration du PNMR3. Dans ce contexte, la mission recherche des filières devraient être clairement affichée et renforcée. Afin de permettre aux filières d'être un acteur proactif dans cette mission, une réflexion est en cours sur l'intérêt de donner un statut formel aux filières qui leur permettrait de coordonner des programmes de recherche, présenter en leur nom des projets, en assurer le suivi et la gestion budgétaire. En outre, pour leurs autres missions, les filières pourraient dans certaines situations s'affranchir des contraintes de gestion des établissements hospitaliers mal adaptées à conduire des actions nationales. Le type d'entité juridique n'est pas encore identifié et dépendra de la définition du contenu des actions confiées aux filières voire si un positionnement au sein des ERN est souhaitable. Tout en restant à l'état actuel de chantier, cette réflexion indique une évolution vers l'identification des filières comme des entités autonomes, acteurs majeur de porteur de projet communautaires, incluant des outils collaboratifs (bio banques, bases de données spécifiques, registres, cohortes ...) tout en évitant les overlap avec l'existant (BNDMR, Fondation Maladies Rares, OrphanDev, F-CRIN ....) mais dans l'objectif de placer la recherche sur les maladies rares au plus près de l'expertise soignante.

## Infos centre

Le Centre SLA de Dijon labélisé en 2004, couvre une région plutôt rurale, très étendue, et agrandie récemment par l'entrée du Sud-Haut-Marnais, ce qui aboutit à une population importante de 1 700 000 habitants. Il propose un suivi pluridisciplinaire trimestriel, avec différents intervenants en fonction des besoins et des projets des patients qui constituent une file active qui dépasse la centaine de patients.

L'équipe, sous la responsabilité du Pr Giroud puis du Dr Lemesle et du Dr Agnès Jacquin, se compose d'une IDE coordinatrice à plein temps (Mme Février), d'une neurologue à mi-temps (Dr Beauvais), de deux pneumologues (Dr C Rabec et Dr M George), d'une orthophoniste (Mme Noël) et d'un TEC (M Madec) à 30 %, d'une ergothérapeute (Mme Augustyniak), d'une psychologue (Mme Curel) et d'une assistante sociale (Mme Salisson) à 10% chacune.

A l'issue de la consultation, les différents intervenants se réunissent pour coordonner leurs actions dans la prise en charge avec les professionnels de santé jusqu'au médecin de famille, qui constituent la filière SLA en Bourgogne mutualisée avec la filière AVC.

Le Centre SLA est très impliqué dans les programmes de recherche nationale (RespiSTIM, NUTRALS, PULSE) et il apparait maintenant comme un pôle d'excellence dans la recherche sur les troubles respiratoires et cognitifs dans la SLA avec plus de 300 points SIGAPS.

Enfin, le Centre SLA de Dijon projette de formaliser un partenariat avec Besançon dans la nécessité d'améliorer l'accès aux soins de proximité pour les personnes atteintes de SLA dont la mobilité est réduite et afin de combler l'espace géographique très étendu de la Région Bourgogne-Franche Comté.

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

- [A Motor neuron intrinsic and extrinsic mechanisms contribute to the pathogenesis of FUS-associated amyotrophic lateral sclerosis.](#) Scekcic-Zahirovic J, Oussini HE, Mersmann S, Drenner K, Wagner M, Sun Y, Allmeroth K, Dieterlé S, Sinniger J, Dirrig-Grosch S, René F, Dormann D, Haass C, Ludolph AC, Lagier-Tourenne C, Storkebaum E, Dupuis L. *Acta Neuropathol.* 2017 Jun;133(6):887-906.
- [ALS and frontotemporal dementia belong to a common disease spectrum.](#) Couratier P, Corcia P, Lautrette G, Nicol M, Marin B. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):273-279.
- [Clinical features of amyotrophic lateral sclerosis and their prognostic value.](#) Tard C, Defebvre L, Moreau C, Devos D, Danel-Brunaud V. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):263-272.
- [Adult-onset spinal muscular atrophy: An update.](#) Juntas Morales R, Pageot N, Taieb G, Camu W. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):308-319.
- [Amyotrophic lateral sclerosis or not: Keys for the diagnosis.](#) Lenglet T, Camdessanché JP. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):280-287.
- [Care management in amyotrophic lateral sclerosis.](#) Soriani MH, Desnuelle C. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):288-299.
- [Disorders of motor neurons manifested by hyperactivity.](#) Grapperon AM, Attarian S. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):345-351.
- [Genetics of amyotrophic lateral sclerosis.](#) Corcia P, Couratier P, Blasco H, Andres CR, Beltran S, Meininger V, Vourc'h P. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):254-262.
- [Benign focal amyotrophy.](#) Cintas P. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):338-344.
- [A novel mutation of the C-terminal amino acid of FUS \(Y526C\) strengthens FUS gene as the most frequent genetic factor in aggressive juvenile ALS.](#) Corcia P, Danel V, Lacour A, Beltran S, Andres C, Couratier P, Blasco H, Vourc'h P. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2017 May;18(3-4):298-301.
- [Current issues in ALS epidemiology: Variation of ALS occurrence between populations and physical activity as a risk factor.](#) Luna J, Logroscino G, Couratier P, Marin B. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):244-253.
- [Ethical considerations and palliative care in patients with amyotrophic lateral sclerosis: A review.](#) Danel-Brunaud V, Touzet L, Chevalier L, Moreau C, Devos D, Vandolaeghe S, Defebvre L. *Rev Neurol (Paris).* 2017 May;173(5):300-307.
- [SOD1 mutation can mask C9orf72 abnormal expansion.](#) Corcia P, Blasco H, Besson G, Camdessanché JP, Pautot V, Beltran S, Couratier P, Andres C, Camu W, Vourc'h P. *Eur J Neurol.* 2017 Apr;24(4):e24.
- [Wildtype motoneurons, ALS-Linked SOD1 mutation and glutamate profoundly modify astrocyte metabolism and lactate shuttling.](#) Madji Hounoum B, Mavel S, Coque E, Patin F, Vourc'h P, Marouillat S, Nadal-Desbarats L, Emond P, Corcia P, Andres CR, Raoul C, Blasco H. *Glia.* 2017 Apr;65(4):592-605.
- [A decrease in blood cholesterol after gastrostomy could impact survival in ALS.](#) Blasco H, Patin F, Molinier S, Vourc'h P, Le Tilly O, Bakkouche S, Andres CR, Meininger V, Couratier P, Corcia P. *Eur J Clin Nutr.* 2017 Apr 19.
- [Management and therapeutic perspectives in amyotrophic lateral sclerosis.](#) Mathis S, Couratier P, Julian A, Vallat JM, Corcia P, Le Masson G. *Expert Rev Neurother.* 2017 Mar;17(3):263-276.
- [Safety and efficacy of ozanezumab in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 2 trial.](#) Meininger V, Genge A, van den Berg LH, Robberecht W, Ludolph A, Chio A, Kim SH, Leigh PN, Kiernan MC, Shefner JM, Desnuelle C, Morrison KE, Petri S, Boswell D, Temple J, Mohindra R, Davies M, Bullman J, Rees P, Lavrov A; NOG112264 Study Group. *Lancet Neurol.* 2017 Mar;16(3):208-216.
- [Relieving dyspnoea by non-invasive ventilation decreases pain thresholds in amyotrophic lateral sclerosis.](#) Dangers L, Laviolette L, Georges M, Gonzalez-Bermejo J, Rivals I, Similowski T, Morelot-Panzini C. *Thorax.* 2017 Mar;72(3):230-235.
- [Voxel-based mapping of grey matter volume and glucose metabolism profiles in amyotrophic lateral sclerosis.](#) Buhour MS, Doidy F, Mondou A, Pélerin A, Carluer L, Eustache F, Viader F, Desgranges B. *EJNMMI Res.* 2017 Mar ;7:21.

[Current view and perspectives in amyotrophic lateral sclerosis](#). Mathis S, Couratier P, Julian A, Corcia P, Le Masson G. Neural Regen Res. 2017 Feb;12(2):181-184.

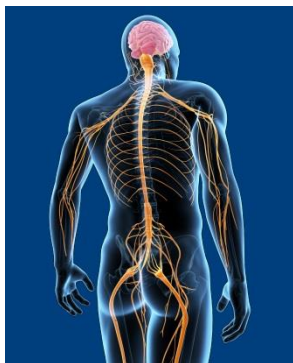
[Liver X Receptor Genes Variants Modulate ALS Phenotype](#). Mouzat K, Molinari N, Kantar J, Polge A, Corcia P, Couratier P, Clavelou P, Juntas-Morales R, Pageot N, Lobaccaro J-, Raoul C, Lumbroso S, Camu W. Mol Neurobiol. 2017 Feb 27.



## L'agenda de FILSLAN

07 Juin 2017	Formation BaMaRa, 2 <sup>ème</sup> phase de déploiement
12 Juin 2017	Rencontre Régionale Maladies Rares PACA CORSE, Marseille
16 Juin 2017	Réunion DGOS-FSMR : statuts, missions et évaluations des FSMR
19 Juin 2017	Groupe de travail Interfilière Médico social
21 Juin 2017	Journée Mondiale sur la SLA
24 au 27 Juin 2017	European Academy of Neurology, Amsterdam
29 et 30 Juin 2017	13 <sup>°</sup> Journées Nationales Annuelles FILSLAN, Clermont Ferrand
Fin Juin 2017	AAP Re-labellisation des centres SLA
Fin Septembre 2017	Rendu des dossiers DGOS
16 -17 Octobre 2017	3 <sup>èmes</sup> Journées Recherche FILSLAN-ARSLA, Paris
Fin Octobre 2017	Ouverture e-learning

## 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 : [filslan@chu-nice.fr](mailto:filslan@chu-nice.fr)

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

**BOUTON LIEN VERS LE PORTAIL SLA**