



La Newsletter n°7 Janvier 2018

Filière de Santé Maladies Rares SLA et Maladies du Neurone Moteur

PLAN D'ACTION FILSLAN : ACTIONS EN COURS

La filière FILSLAN est heureuse d'accueillir au sein de son équipe projet, une nouvelle chargée de mission **Lucie Jourdan**. Enthousiaste et compétente, Lucie nous sera d'un grand support pour avancer dans nos nombreuses actions FILSLAN.



Carte d'avancement :



Calendrier prévisionnel de déploiement :



Déploiement de BaMaRa

La filière FILSLAN a été l'une des premières filières Maladie Rare à se mobiliser pour mettre en place le recueil des données dans la BNDMR via l'application BaMaRa. Désormais, BaMaRa se déploie par établissements de santé et non par filière. Chaque établissement hébergeant un centre de référence ou de compétence Maladie Rare doit signer une convention cadre pour pouvoir utiliser l'application BaMaRa en mode autonome (via l'application en ligne). Une carte indiquant l'avancement des signatures est disponible sur le site de la BNDMR :

<http://www.bndmr.fr/participer/deploiement/carte-davancement/>

La mise en place de BaMaRa se fait par ordre de signature des conventions. Paris a été ouvert, la BNDMR prévoit le calendrier ci-contre.

L'équipe projet FILSLAN a été formée par la BNDMR pour pouvoir accompagner les centres SLA lors de ce déploiement, et propose à son tour des formations sur l'utilisation de BaMaRa en mode autonome.

Nouveaux site internet FILSLAN

Le portail SLA est en cours de rénovation pour une modernisation de présentation, une navigation plus intuitive, et des rubriques plus attractives. Le nouveau site ouvrira début février 2018.



Ouverture du dispositif e-learning SLA

La Filière FILSLAN est heureuse d'annoncer l'ouverture de son dispositif e-learning sur la SLA courant février 2018. Cette formation sera accessible en illimité et gratuitement dès inscription via le site FILSLAN : <http://portail-sla.fr/>.

Conçue pour les professionnels de santé prenant en charge des patients SLA au domicile ou en institutions et les aidants, cette formation se compose de 7 modules contenant de 3 à 5 cours d'une dizaine de minutes, et comportant films, quiz d'évaluation, ressources complémentaires, et un questionnaire de satisfaction. Un 8^{ème} module est consacré à la validation facultative des acquis, pour les professionnels de santé uniquement. Les contenus de formation ont été rédigés par des professionnels de santé des centres SLA et les collègues experts de pneumologie, nutrition et soins palliatifs. Le programme des cours, les formats, l'harmonisation des contenus et des présentations, les relectures et corrections ont été assurés par l'équipe projet FILSLAN. La médiatisation et l'intégration des cours sur la plateforme e-learning ont été réalisées par le prestataire Stratic.

Cette formation présente de façon simple et compréhensible la SLA, sa prise en charge, l'état de la recherche, les techniques de désencombrement, les moyen de suppléance ventilatoire et nutritionnelle, les moyens disponibles pour compenser les handicaps moteurs, de communication et l'aménagement du lieu de vie ainsi que les compensations humaines et financières pouvant être mobilisées, et un module sur les questions éthiques et pratiques concernant l'arrêt des soins et la fin de vie.



Déploiement du Dossier médical Partagé (DMP)

L'expérimentation se poursuit ! FILSLAN a proposé dans son plan d'actions un déploiement préliminaire du DMP sur des centres volontaires pour tester son utilisation pour rendre accessible pour les équipes médicales concernées les directives anticipées des patients SLA en situation de fin de vie. La procédure a été déployée sur 8 CRC SLA test, Angers, Clermont-Ferrand, Dijon, Limoges, Lille, Nice, St. Etienne, Tours. Ce déploiement a nécessité une installation technique en collaboration avec les DSI de chaque établissement concerné, ainsi qu'une formation des personnels des centres pour informer les patients, créer des DMP et utiliser cette application. Un premier bilan de cette phase test est prévu courant 2018.



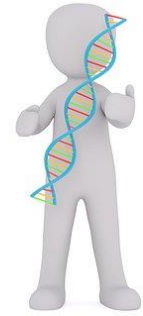
Cartes urgences

La DGOS a élaboré, avec la collaboration étroite des professionnels de santé et des associations de malades un modèle de cartes urgences à adapter selon les maladies rares, afin d'améliorer la prise en charge des patients en situation d'urgence. L'équipe projet, en concertation avec les responsables des centres propose de créer 3 cartes : SLA, Maladie de Kennedy et Maladie du neurone moteur. Ces cartes seront imprimées par la filière FILSLAN et mise à disposition dans les centres SLA



Exploration génétique moléculaire des maladies du neurone moteur

La Commission de travail FILSLAN sur les outils diagnostiques, avec l'aide méthodologique de l'équipe projet FILSLAN, a rédigé des procédures pour l'harmonisation des examens de biologie moléculaires entre les différents laboratoires nationaux participants. Ces procédures précisent les situations justifiant demandes, les conditions de prélèvement, les documents d'information à fournir dans le cadre d'analyses diagnostiques ou pré symptomatiques ainsi que la prise en charge qui en résulte. Elles ont été soumises pour validation à l'ANPGM et seront prochainement diffusées sur tous les centres.



Collection ADN SLA

La filière FILSLAN a pour projet d'aider au démarrage de l'hébergement d'une collection d'ADN SLA, dans le but d'assurer le diagnostic des formes familiales qui peuvent ne pas être connues comme telles lors de l'apparition du cas index susceptible de décéder avant que n'apparaisse un 2^o voire un 3^o cas dans la famille et pour la recherche. Son installation est prévue à Tours en collaboration entre le Centre SLA (Pr. P. Corcia) et le Service de Biochimie moléculaire (Pr. P. Vourc'h). Les procédures de fonctionnement (conditions d'intégration, de prélèvements, de conditionnement, d'envoi...) sont en cours d'écriture.

Création d'une banque de cerveau SLA

La banque NeuroCerb (Salpêtrière), l'ARSLA et FILSLAN, collaborent à la mise en place d'une procédure de prélèvement post mortem de cerveaux et de moelles de patients SLA avec caractérisation et mise en conservation. La définition de procédures pour mise à disposition des prélèvements pour les laboratoires de recherche partenaires FILSLAN est en cours de rédaction.

A ce jour la procédure concerne en phase test les Centres de Paris, Limoges et Lyon. Cette action est destinée à s'étendre à d'autres centres SLA après retour d'expérience de cette phase initiale.

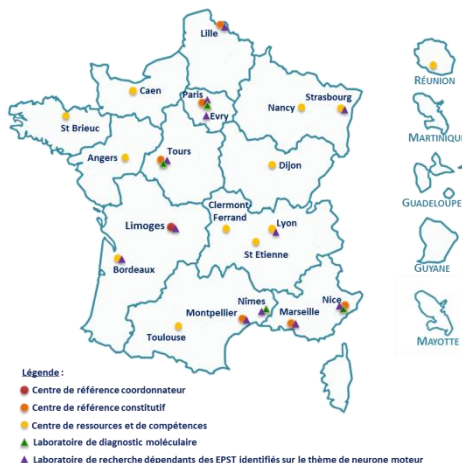


Actualité de la filière

Nouvelle labellisation des centres

La carte des centres SLA est largement confirmée suite au résultat de l'AAP labélisation de fin 2017 du dispositif national SLA. Ce dispositif est désormais composé d'un Centre de Référence Coordonnateur national, de Centres de Références Constitutifs (6) et de Centres de Ressources et de compétences (12).

La filière compte désormais un nouveau centre labélisé en Outre-Mer au CHU de la Réunion (responsable Dr. A Choumert).





Participation de FILSLAN au 30^{ème} Congrès ANLLF 2017

L'équipe FILSLAN était présente du 28 au 30 septembre au 30^{ème} congrès de l'association de Neurologues Libéraux de Langue Française pour communiquer sur le dispositif national Maladies Rares et faire connaître notre filière auprès des neurologues libéraux. Un stand inter filière a été animé durant ces journées en compagnie des filières BRAINTEAM et FILNEMUS. L'opération sera reprise aux JNLF 2018 en avril à Bordeaux.

JNA2018

Les Journées Nationales Annuelles 2018 des centres SLA auront lieu les 28 et 29 juin à Nice (Pôle Universitaire St. Jean d'Angely) sur le thème de l'innovation. Comme les années précédentes, ces Journées permettront de réunir l'ensemble des acteurs impliqués dans la prise en charge des patients SLA (professionnels des centres, réseaux et partenaires associés dans la prise en charge des patients SLA, associations, professionnels des MDPH). Ces Journées permettent avec des ateliers professionnels et interprofessionnels thématiques l'élaboration consensuelle et la diffusion de recommandations de pratiques professionnelles pour l'ensemble des situations de soins en centre, dans le parcours de soins et avec les disciplines partenaires.



Save the Date JR4 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 2017 sur l'ICM à Paris. Programme et inscription 2^{ème} trimestre 2017.

Un appel à communication sera lancé fin mars pour une soumission de résumés jusqu'au 30 juin 2018 au soir. Les articles reçus seront relus et sélectionnés par notre comité scientifique pour une communication orale ou par poster lors des JR4. Les résultats de cette sélection seront communiqués aux postulants mi-septembre. Comme l'an dernier, un prix jeune chercheur sera attribué à cette occasion par le Conseil Scientifique de l'ARSLA.

PubliNews

Les dernières publications des centres (de mai 2017 à Janvier 2018).

[Causative Genes in Amyotrophic Lateral Sclerosis and Protein Degradation Pathways: a Link to Neurodegeneration.](#) Maurel C, Dangoumau A, Marouillat S, Brulard C, Chami A, Hergesheimer R, Corcia P, Blasco H, Andres CR, Vourc'h P. Mol Neurobiol. 2018 Jan 10.

[RNA-Targeted Therapies and Amyotrophic Lateral Sclerosis.](#) Mathis S, Le Masson G. Biomedicines. 2018 Jan 15;6(1).

[Could conservative iron chelation lead to neuroprotection in amyotrophic lateral sclerosis?](#) Moreau C, Danel V, Devedjian JC, Grolez G, Timmerman K, Laloux C, Petrault M, Gouel F, Jonneaux A, Dutheil M, Lachaud C, Lopes R, Kuchinski G, Auger F, Kyheng M, Duhamel A, Perez T, Pradat PF, Blasco H, Veyrat-Durebex C, Corcia P, Oeckl P, Otto M, Dupuis L, Garçon G, Defebvre L, Cabantchik IZ, Duce J, Bordet R, Devos D. Antioxid Redox Signal. 2017 Dec 29.

[Multimodal spinal cord MRI offers accurate diagnostic classification in ALS.](#) Querin G, El Mendili MM, Bede P, Delphine S, Lenglet T, Marchand-Pauvert V, Pradat PF. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2018 Jan 20.

[Lipidomics Reveals Cerebrospinal-Fluid Signatures of ALS.](#) Blasco H, Veyrat-Durebex C, Bocca C, Patin F, Vourc'h P, Kouassi Nzoughet J, Lenaers G, Andres CR, Simard G, Corcia P, Reynier P. Sci Rep. 2017 Dec 15;7(1):17652.

[Reconsidering the causality of TIA1 mutations in ALS.](#) Van Der Spek RA, Van Rheenen W, Pulit SL, Kenna KP, Ticozzi N, Kooyman M, McLaughlin RL, Moisse M, Van Eijk KR, Van Vugt JJFA, Andersen P, Nazli Basak A, Blair I, De Carvalho M, Chio A, Corcia P, Couratier P, Drory VE, Glass JD, Hardiman O, Mora JS, Morrison KE, Mitne-Neto M, Robberecht W, Shaw PJ, Panadés MP, Van Damme P, Silani V, Gotkine M, Weber M, Van Es MA, Landers JE, Al-Chalabi A, Van Den Berg LH, Veldink JH; PROJECT MINE ALS SEQUENCING CONSORTIUM. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2017 Dec 13:1-3.

[Multicenter evaluation of neurofilaments in early symptom onset amyotrophic lateral sclerosis.](#) Feneberg E, Oeckl P, Steinacker P, Verde F, Barro C, Van Damme P, Gray E, Grosskreutz J, Jardel C, Kuhle J, Koerner S, Lamari F, Amador MDM, Mayer B, Morelli C, Muckova P, Petri S, Poesen K, Raaphorst J, Salachas F, Silani V, Stubendorff B, Turner MR, Verbeek MM, Weishaupt JH, Weydt P, Ludolph AC, Otto M. Neurology. 2018 Jan 2;90(1):e22-e30.

[Early Cognitive, Structural, and Microstructural Changes in Presymptomatic C9orf72 Carriers Younger Than 40 Years.](#) Bertrand A, Wen J, Rinaldi D, Houot M, Sayah S, Camuzat A, Fournier C, Fontanella S, Routier A, Couratier P, Pasquier F, Habert MO, Hannequin D, Martinaud O, Caroppo P, Levy R, Dubois B, Brice A, Durrleman S, Colliot O, Le Ber I; Predict to Prevent Frontotemporal Lobar Degeneration and Amyotrophic Lateral Sclerosis (PREV-DEMALS) Study Group. JAMA Neurol. 2017 Dec 2.

[Specific Physical Exercise Improves Energetic Metabolism in the Skeletal Muscle of Amyotrophic-Lateral-Sclerosis Mice.](#) Deseille C, Deforges S, Biondi O, Houdebine L, D'amico D, Lamazière A, Caradeuc C, Bertho G, Bruneteau G, Weill L, Bastin J, Djouadi F, Salachas F, Lopes P, Chanoine C, Massaad C, Charbonnier F. Front Mol Neurosci. 2017 Oct 20;10:332.

[The combination of four analytical methods to explore skeletal muscle metabolomics: Better coverage of metabolic pathways or a marketing argument?](#) Bruno C, Patin F, Bocca C, Nadal-Desbarats L, Bonnier F, Reynier P, Emond P, Vourc'h P, Joseph-Delafont K, Corcia P, Andres CR, Blasco H. J Pharm Biomed Anal. 2018 Jan 30;148:273-279.

[Brain computer interface with the P300 speller: Usability for disabled people with amyotrophic lateral sclerosis.](#) Guy V, Soriani MH, Bruno M, Papadopoulou T, Desnuelle C, Clerc M. Ann Phys Rehabil Med. 2018 Jan;61(1):5-11.

[July 2017 ENCALS statement on edaravone.](#) Al-Chalabi A, Andersen PM, Chandran S, Chio A, Corcia P, Couratier P, Danielsson O, de Carvalho M, Desnuelle C, Grehl T, Grosskreutz J, Holmøy T, Ingre C, Karlsborg M, Kleveland G, Koch JC, Koritnik B, KuzmaKozakiewicz M, Laaksovirta H, Ludolph A, McDermott C, Meyer T, Mitre Ropero B, Mora Pardina J, Nygren I, Petri S, Povedano Panades M, Salachas F, Shaw P, Silani V, Staaf G, Svenstrup K, Talbot K, Tysnes OB, Van Damme P, van der Kooij A, Weber M, Weydt P, Wolf J, Hardiman O, van den Berg LH. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2017 Nov;18(7-8):471-474.

[Hypermetabolism is a deleterious prognostic factor in patients with amyotrophic lateral sclerosis.](#) Jésus P, Fayemendy P, Nicol M, Lautrette G, Sourisseau H, Preux PM, Desport JC, Marin B, Couratier P. Eur J Neurol. 2018 Jan;25(1):97-104.

[Characteristics and Prognosis of Oldest Old Subjects with Amyotrophic Lateral Sclerosis.](#) Dandaba M, Couratier P, Labrunie A, Nicol M, Hamidou B, Raymondeau M, Logroscino G, Preux PM, Marin B; FRALIM Consortium. *Neuroepidemiology*. 2017;49(1-2):64-73..

[Low IDL-B and high LDL-1 subfraction levels in serum of ALS patients.](#) Delaye JB, Patin F, Piver E, Bruno C, Vasse M, Vourc'h P, Andres CR, Corcia P, Blasco H. *J Neurol Sci*. 2017 Sep 15;380:124-127.

[C-reactive protein: A promising biomarker in ALS?](#) Corcia P, Blasco H, Beltran S, Andres C, Vourc'h P, Couratier P. *Rev Neurol (Paris)*. 2017 Aug 7. pii: S0035-3787(17)30672-0.

[Exploring the diagnosis delay and ALS functional impairment at diagnosis as relevant criteria for clinical trial enrolment.](#) Hamidou B, Marin B, Lautrette G, Nicol M, Camu W, Corcia P, Arnes-Bes MC, Tranchant C, Clavelou P, Hannequin D, Maurice G, Beauvais K, Antoine JC, Danel-Brunaud V, Viader F, Preux PM, Couratier P. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2017 Nov;18(7-8):519-527.

[Novel UBQLN2 mutations linked to amyotrophic lateral sclerosis and atypical hereditary spastic paraplegia phenotype through defective HSP70-mediated proteolysis.](#) Teyssou E, Chartier L, Amador MD, Lam R, Lautrette G, Nicol M, Machat S, Da Barroca S, Moigneu C, Mairey M, Larmonier T, Saker S, Dussert C, Forlani S, Fontaine B, Seilhean D, Bohl D, Boillée S, Meininger V, Couratier P, Salachas F, Stevanin G, Millecamps S. *Neurobiol Aging*. 2017 Oct;58:239.e11-239.e20.

[Mutation in the RRM2 domain of TDP-43 in Amyotrophic Lateral Sclerosis with rapid progression associated with ubiquitin positive aggregates in cultured motor neurons.](#) Maurel C, Madji-Hounoum B, Thepault RA, Marouillat S, Brulard C, Danel-Brunaud V, Camdessanche JP, Blasco H, Corcia P, Andres CR, Vourc'h P. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2017 Jul 13:1-3.

[Inhibition of \$\beta\$ -Glucocerebrosidase Activity Preserves Motor Unit Integrity in a Mouse Model of Amyotrophic Lateral Sclerosis.](#) Henriques A, Huebecker M, Blasco H, Keime C, Andres CR, Corcia P, Priestman DA, Platt FM, Spedding M, Loeffler JP. *Sci Rep*. 2017 Jul 12;7(1):5235.

[Amyotrophic lateral sclerosis in Huntington disease gene carrier.](#) Bernard E, Mouzat K, Leblanc P, Bost M, Lumbroso S, Thobois S, Broussolle E. *Rev Neurol (Paris)*. 2017 Dec;173(10):670-671.

[Home care organization impacts patient management and survival in ALS.](#) Lavernhe S, Antoine JC, Court-Fortune I, Dimier N, Costes F, Lacour A, Camdessanché JP. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2017 Nov;18(7-8):562-568.

[Motor neuron disease of very long disease duration or Charcot-Marie-Tooth disease? A novel phenotype related to the SOD1 p.E22G variant.](#) Querin G, Corcia P, Lenglet T, Stojkovic T, Leguern E, Cazeneuve C, Pradat PF. *Rev Neurol (Paris)*. 2017 Dec;173(10):671-673.

[New advances in the field of motor neuron diseases.](#) Couratier P. *Rev Neurol (Paris)*. 2017 May;173(5):243.

L'AGENDA FILSLAN

01 février 2018	Ouverture du nouveau site FILSLAN
Début de février 2018	Ouverture de la plateforme e-learning
13 février 2018	Réunion COPIL DGOS
Mi-février 2018	Résultat de l'AAP pour l'intégration du SDM-MR au sein des DPI des CHU/R
28 février 2018	Journée Internationale des Maladies Rares
9 mars 2018	Rencontre régionale Maladies Rares, Montpellier
3 avril 2018	Réunion COPIL DGOS
10 au 13 avril 2018	JNLF 2018 Bordeaux
20 au 22 juin 2018	ENCALS meeting 2018 Oxford, UK
25 mai 2018	« Tour de France » de Hauts-De-France
28-29 juin 2018	Journées Nationale Annuelles FILSLAN 2018
16-17 octobre	JR4 Journées Recherches FISLAN-ARSLA

Pour nous contacter



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

filière de santé

maladies rares

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



Animateur :
Pr Claude Desnuelle



Cheffe de projet :
Andréa Chavasse



Chargée de missions :
Lucie Jourdan



Secrétariat :
Nathalie Dufau

BOUTON LIEN VERS LE PORTAIL SLA