

# Rapport d'activité 2019



## FILIERE FAI²R

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares

### FICHE D'IDENTITE

**Coordonnateurs** : Pr Eric HACHULLA et Pr Alexandre BELOT

**Cheffe de projet** : Dr Hélène MAILLARD

**Etablissement d'accueil** : CHU Lille, 2 avenue Oscar LAMBRET, 59000 Lille

**Site internet** : <http://www.fai2r.org>

### ORGANISATION

FAI²R est animée par 2 coordonnateurs, le Pr Éric HACHULLA (médecin d'adulte) et le Pr Alexandre BELOT (pédiatre), tous deux responsables d'un CRMR. Ils ont nommé une cheffe de projet, le Dr Hélène MAILLARD.

Le **comité de pilotage** comprend les deux coordonnateurs et la cheffe de projet, ainsi que le Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE (interniste) et le Pr Christophe RICHEZ (rhumatologue). Il se réunit toutes les 2 semaines en visioconférence, avec les chargé.e.s de mission, et en présentiel 2 fois par an.

Un **conseil scientifique** se réunit tous les 3 mois par visioconférence, au lendemain du comité de pilotage des filières de santé maladies rares de la DGOS pour résumer la journée au Ministère et prendre des décisions importantes concernant le fonctionnement de la filière. Il comprend le coordonnateur de chacun de 18 centres de référence, 7 médecins représentant les centres de compétence, 7 représentants médecins de sociétés savantes en lien avec la filière, un représentant de la structure partenaire de recherche CRI-IMIDIATE, un représentant des laboratoires de diagnostic et 5 représentants des associations de patients.

Le comité de pilotage et le conseil scientifique peuvent être réunis de façon exceptionnelle sur une problématique spécifique.

### PERIMETRE

La filière FAI²R regroupe les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares comme les arthrites juvéniles idiopathiques, le lupus systémique, le syndrome de Sjögren, la sclérodermie systémique, les vascularites, les maladies auto-inflammatoires, l'amylose inflammatoire...

Ces pathologies sont nombreuses, on en dénombre une centaine actuellement, et elles ne sont probablement pas encore toutes identifiées : beaucoup de patients n'ont pas de diagnostic nosologique précis (exemple : maladie auto-inflammatoire inclassée). On estime à 60 000 environ le nombre de personnes en France qui seraient atteintes d'une maladie auto-immune ou auto-inflammatoire rare, dont environ 11% sont en impasse diagnostique.

Ces pathologies sont pour la grande majorité des maladies chroniques évoluant par poussées. Le patient alterne des phases d'activité de la maladie et de calme relatif, parfois associées à des séquelles des poussées pouvant entraîner un handicap. Certaines de ces pathologies débutent dès l'enfance et se poursuivent tout au long de la vie. D'autres ne touchent quasiment que l'adulte et sont exceptionnelles chez l'enfant.

Certaines de ces maladies sont en nombre croissant, du fait des progrès de la génétique, en particulier pour les formes à début précoce associées à des mutations génétiques, définissant d'authentiques maladies inflammatoires monogéniques.

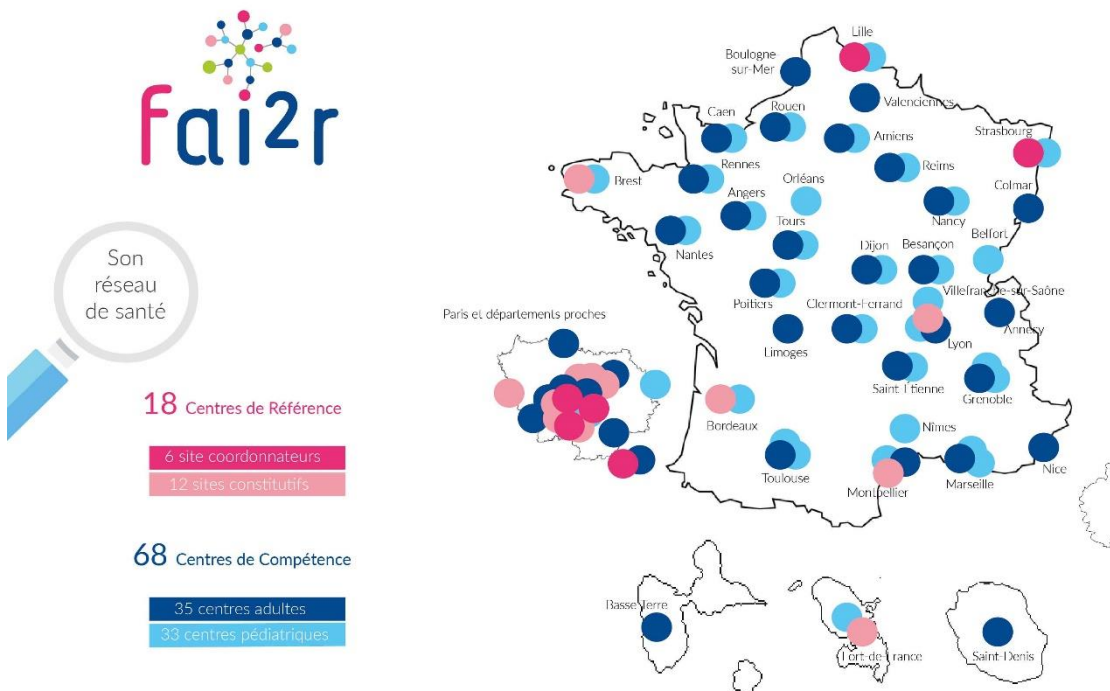
Il n'existe pas actuellement de traitement curatif pour la plupart de ces pathologies, les traitements utilisés sont seulement suspensifs, ils permettent de traiter la poussée mais pas la maladie. Ces traitements associent en général une corticothérapie, avec ou sans immunosuppresseurs et en cas d'échec ou parfois en première ligne des traitements ciblés qui constituent de réelles innovations thérapeutiques pour les patients mais avec un coût financier important. En outre, les corticoïdes se révèlent être parmi les principaux pourvoyeurs de séquelles au long cours, justifiant le recours à des thérapies innovantes.

## COMPOSITION

FAI<sup>2</sup>R regroupe :

- [6 CRMR coordonnateurs](#), [12 CRMR constitutifs](#) et 68 centres de compétences ([35 CCMR adultes](#) et [33 CCMR pédiatriques](#))
- 43 laboratoires de diagnostic et de recherche
- 8 sociétés savantes
- [16 associations de patients](#)

**Figure n°1 : Cartographie de Centres rattachés à FAI<sup>2</sup>R**



## ACTIONS ISSUES DU PNMR3 REALISEES PAR

### LA FILIERE FAI<sup>2</sup>R EN 2019 (10 pages recto-verso max)

#### Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

- **Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025.**

La pré-indication « maladies auto-immunes ou auto-inflammatoires monogéniques » ayant été validée en première vague, FAI<sup>2</sup>R a mis en place une RCP pré-génomique depuis 2019. Cette RCP maintenant mensuelle réunit des généticiens, des cliniciens experts et des chercheurs afin de valider l'accès aux plateformes de séquençage de dossiers ayant été discutés en RCP CRMR ou FAI<sup>2</sup>R et en impasse diagnostique. 41 dossiers ont été présentés en 2019, 35 indications ont été validées (dont 11 après réalisation d'examen complémentaires). La première RCP post-génomique a été réalisée en juin 2020.

- **Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic.**

Une commission « errance et impasse diagnostiques » a été créée au sein de FAI<sup>2</sup>R. La première tâche de cette commission en 2019 a été de mener une réflexion sur les définitions de l'errance et de l'impasse pour les personnes atteintes de maladies auto-immunes ou auto-inflammatoires rares, en vue d'homogénéiser les pratiques au sein de la filière, en particulier dans le cadre de la saisie des données du SDM-MR dans BaMaRa. Une nouvelle extraction de la BNDMR est en cours afin d'identifier au mieux le profil de ces patients.

- **Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires.**

FAI<sup>2</sup>R poursuit ses RCP hebdomadaires mises en place depuis janvier 2018 avec l'outil du GCS-SARA (anciennement GCS-SISRA), sécurisé et agréé hébergement de données de santé. En 2019, l'offre de ces RCP s'est enrichie avec la création de la RCP « amyloses inflammatoires » et de la RCP « grossesse ». 157 dossiers ont été présentés lors des 45 RCP qui se sont tenues en 2019.

- **Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR.**

FAI<sup>2</sup>R a choisi le scénario 3 consistant à travailler au renforcement et à l'homogénéisation du codage et du remplissage du SDM-MR. Les chargé.e.s de mission se déplaçant dans les centres pour la formation à BaMaRa assurent un suivi post-formation afin de répondre aux questions des centres pour les aider à saisir au mieux les données. Un poste de chargé.e de mission en lien avec les centres de la filière pour aider au remplissage des dossiers des patients en impasse diagnostique va être créé afin de renforcer la qualité et l'homogénéité des données du registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique.

### Axe 3 : PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- **Action 3.1 : Déploiement de la BNDMR dans les CRMR/CRC/CCMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers.**

Le codage ORPHA des pathologies de la filière a été mis à jour en juin 2016 et validé par Orphanet. Depuis 2018, 3 de nos chargé.e.s de mission (équivalant à 1 ETP) formées à BaMaRa par la BNDMR se déplacent dans tous les centres de la filière selon le calendrier de déploiement de BaMaRa pour proposer une formation en présentiel et remettre des supports (triptyque, vidéo, documents d'aide à la saisie...) conçus par FAI<sup>2</sup>R. Ces chargé.e.s de mission assurent le soutien post-formation des centres et l'intermédiaire avec la BNDMR (afin de faire remonter les difficultés rencontrées et les points à améliorer). Après la formation d'un centre à BaMaRa, nos chargé.e.s de mission sont ainsi disponibles (adresse mail dédiée et téléphone) pour échanger avec les centres sur toutes les questions rencontrées au quotidien durant le remplissage de BaMaRa.

A ce jour, 49 centres FAI<sup>2</sup>R ont été formés, et plus de 20 000 patients ont été inclus.

### Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

- **Action 4.2 : Créer un observatoire des traitements placé au sein des comités consultatifs multidisciplinaires d'évaluation (gouvernance bureau/copil) dans chaque filière de santé maladies rares.**

Une commission « médicaments » a été mise en place au sein de notre filière dont les objectifs multiples sont les suivants :

- Faire un état des lieux des besoins thérapeutiques dans le champ de nos maladies rares et mener les actions nécessaires pour répondre à ces besoins ;
- Mettre en place un partenariat privilégié avec les instances réglementaires comme la CNAM section maladies rares/ l'ANSM afin de mettre en place des actions pour faciliter l'accès aux spécialités pharmaceutiques existantes et pouvant répondre aux besoins de traitement de nos patients ;
- Cette commission se veut être un guichet unique entre ces instances et les CRMR/CCMR de notre FAI<sup>2</sup>R.

- **Action 4.4 : Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM**

La commission « médicaments » en place au sein de notre filière a établi la liste des spécialités pharmaceutiques prescrites hors-AMM, des RTU et ATU de cohorte disponibles et en cours dans le champ des maladies rares de la filière FAI<sup>2</sup>R.

La commission « médicaments » a également développé des outils de formation pour l'inclusion des patients dans les ATU ou RTU. Elle participe aussi, en lien direct avec l'ANSM, à l'information des médecins aux ATU et RTU déjà disponibles.

Par ailleurs, le registre TATA vise à collecter les informations des patients avec maladie auto-immune rare mis sous traitement ciblé hors-AMM. L'indication hors-AMM doit être justifiée, et les participants sont invités à présenter leur dossier aux RCP des CRMR de la filière ou à la RCP de la filière. Ce registre, promu par les hôpitaux universitaires de Strasbourg est soutenu par la filière et permettra de lister

les situations hors-AMM d'utilisation de traitements déjà disponibles dans une autre indication. Ce registre permettra, en outre, de renseigner l'efficacité et la tolérance de ces traitements dans ces indications hors-AMM.

Enfin, pour mieux encadrer la prescription hors-AMM, une vidéo « Flash Info » en partenariat avec la DGS est consultable sur le site : <https://www.fai2r.org/interview-fai2r-atu-rtu>.

## Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES

### - **Action 5.2 : construction de l'EJP et participation des équipes françaises**

Implication de CRI IMIDIATE, réseau labellisé F-CRIN, pour le déploiement de projet européen des membres de FAI<sup>2</sup>R. Accompagnement en 2019 du projet GENIUS du Pr Alexandre BELOT pour l'AAP EJP-RD omics et maladies rares (non retenu après 2<sup>ème</sup> étape d'évaluation).

## Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOINS

### - **Action 7.1 : Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existantes (Communication sur et au sein de la filière).**

Les actions de communication précédemment mises en place ont été poursuivies et améliorées : envoi d'une newsletter bimestrielle à tous les membres (2539), présence sur les réseaux sociaux (Twitter, Facebook, LinkedIn), mise en ligne régulière de vidéos de type tutoriels ou actualités sur le site et la chaîne YouTube de la filière.

En 2019, la filière FAI<sup>2</sup>R compte 1779 membres professionnels de santé et 760 membres hors professionnels de santé (2539 membres au total soit +220/2018). 1972 (+806/2018) abonnés Facebook, 745 (+166/2018) followers sur Twitter, 29 abonnés sur LinkedIn et 1805 (+375/2018) abonnés YouTube. Le nombre de pages vues en 2019 sur son site Internet ([www.fai2r.org](http://www.fai2r.org)) est de 4107611 (+135321/2018).

Parallèlement, FAI<sup>2</sup>R participe aux actions communes avec les autres FSMR : présence à différents congrès médicaux, rédaction d'un livret d'informations sur les filières, action de communication commune avec Maladies Rares Infos Service, événements locaux et nationaux à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares...

### - **Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (AAP ETP).**

FAI<sup>2</sup>R est très impliquée dans l'éducation thérapeutique du patient :

- Création d'une « boîte à outils ETP transversale » qui permet de proposer une offre ETP à tout patient (enfant de plus de 12 ans ou adulte) atteint d'une maladie auto-immune ou auto-inflammatoire rare
- Soutien et aide à la mise en place d'un programme ETP destiné aux adolescents atteints d'AJI, animé en mode connecté (Web-Educ-AJI)
- Création d'un atelier universel animé en mode connecté sur les traitements immunosuppresseurs et les biothérapies au cours des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares

- Organisation d'une journée annuelle ETP inter-filières en juin 2019 (<https://etpmaladiesrares.com/journee-interfilieres/>)
- Suivi et mise à jour du site [www.etpmaladiesrares.com](http://www.etpmaladiesrares.com)
- Co-animation avec NeuroSphinx du groupe inter-filière « ETP et Transition » qui a permis d'élaborer un guide pour les professionnels accompagnant des adolescents atteints de maladie rare, lors de la période de transition. Ce guide regroupe un référentiel de compétences transversales, des pistes d'accompagnement dans le soin et des pistes d'actions éducatives, ainsi qu'un recensement des ressources et outils existants.
- Relais et organisation de l'AAP ETP DGOS avec 13 dossiers présentés en 2019 (et 12 acceptés)
- Soutien méthodologique et financier du projet : « Introduire l'escape game en éducation thérapeutique » suite à l'appel à projets 2019 de FAI<sup>2</sup>R.

- **Action 7.4 : Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge (AAP PNDS).**

Un binôme formé par la cheffe de projet et une chargée de mission spécifique se charge de l'aide logistique apportée aux CRMR dans la rédaction ou la mise à jour de PNDS : proposition d'une méthode de travail, contact des rédacteurs et relecteurs pressentis, organisation de réunions téléphoniques et présentiels, gestion des versions successives du manuscrit, mise en page du document, puis publication du PNDS sur le site de la Haute Autorité de Santé. FAI<sup>2</sup>R a également passé un accord pour que les PNDS soient soumis à *Orphanet Journal of Rare Diseases* afin qu'ils soient traduits en anglais, publiés et donc référencés. En 2019, les 6 PNDS soumis à l'AAP PNDS de la DGOS ont été retenus et sont maintenant tous publiés sur le site de l'HAS.

Titre du PNDS	Date de publication sur le site de l'HAS
PFAPA	Juillet 2019
Vascularites nécrosantes systémiques	Juin 2019
Uvéites	Mai 2020
Takayasu	Avril 2020
Behçet	Décembre 2019
Amylose AA	Juin 2020

## Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTE A MIEUX IDENTIFIER ET PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES RARES

- **Action 9.2 : Renforcer la politique de formation initiale sur les cursus médecine, pharmacie et biologie.**

La filière FAI<sup>2</sup>R a travaillé en partenariat avec la conférence des doyens afin d'intégrer un enseignement sur les maladies rares durant le 2ème cycle de la formation initiale. Le programme de connaissance réactualisé comporte 367 Items. L'Item 22 est intitulé « maladies rares ». Il permettra aux étudiants de connaître l'organisation des soins et des filières de diagnostic et de prise en charge (CRMR, CCMR, FSMR, Associations de patients, Orphanet, Maladies Rares Info Service, notions d'errance, d'impasse diagnostique et culture du doute notamment).

- **Action 9.3 : Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares.**
  - Web conférence mensuelle d'une heure destinée au large public de soignants de la filière. Ce programme est appelé « Les jeudis de la filière ». Les programmes sont renouvelés chaque année
  - Veille bibliographique mensuelle proposant un résumé des principales publications concernant les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (111 résumés publiés en 2019)
  - Depuis 2018, un nouveau format de vidéos courtes appelées « Actualités » permet d'informer nos membres des évènements d'actualité marquants ou importants (DMP, sortie des PNDS, mise sur la marché d'un nouveau médicament...)
  - Le programme de RCP a reçu en 2018 une validation DPC pour les médecins qui le souhaitent
  - Un DIU maladies rares avait été créé en 2016, il est prévu une fusion avec un projet de DIU piloté par la filière AnDDI-Rares.
  
- **Action 9.4 : Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage**
  - Web conférence trimestrielle d'une heure animée par un binôme association de patient et expert de la maladie
  - Réalisation de tutoriels mis en ligne sur le site et sur la chaine YouTube
  - Participation à la publication et à la diffusion du livret « les uvéites en 100 questions »
  - Participation à la réimpression et à la diffusion de livrets « ... en 100 questions »

## Axe 10 : RENFORCER LE ROLE DES FSMR DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE LA RECHERCHE

- **Action 10.1 : Attribuer des missions complémentaires aux FSMR par rapport à leurs missions actuelles.**

De nombreuses actions de FAI<sup>2</sup>R sont numériques permettant ainsi un accès facile en Outre-Mer :

- RCP hebdomadaires, de 13h30 à 15h afin que cet horaire soit compatible avec le décalage horaire en Outre-Mer
  - Programmes de web-conférences à destination des patients et des soignants, visibles gratuitement sur le site internet ou sur la chaine YouTube
  - Nombreuses vidéos courtes (tutoriels, flash actualités...), visibles gratuitement sur le site internet ou sur la chaine YouTube
  - Accompagnement en visioconférence pour la formation à BaMaRa des centres d'Outre-Mer
  - Promotion et aide à la mise en place d'ETP connectée, accessible aux patients d'Outre-Mer
  - Formation sur la transition en visio conférence le midi pour que la connexion soit possible
- 
- **Implication de la FSMR dans les réseaux européens de référence (ex. Soutien de la filière a des candidatures HcP,...)**
    - Information, suivi et soutien des dossiers des CRMR ayant soumis une candidature à l'appel pour les nouveaux HcP de 2019 (ReConnet et RITA)
    - Implication de FAI<sup>2</sup>R au sein de l'ERN ReConnet :
      - Rédaction d'un article sur les besoins et attentes des médecins européens en ETP
      - Création d'un DIU européen de 20h en ETP (EULAR)
      - Partage des webinars en langue anglaise

## ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2019

### SOINS

- Transition :
  - Elaboration d'outils associés à une check-list pour les patients suivis pour une maladie inflammatoire rare pédiatrique créée dans le cadre d'un projet européen. La check-list décrit les différentes étapes et les éléments à aborder progressivement avec le patient de l'âge de 12 à 24 ans afin de l'accompagner dans l'autonomisation et faciliter le processus de transition et le transfert de la pédiatrie au secteur adulte pour le suivi de la maladie. (Cette checklist a été matérialisée sous la forme de sous-mains et assortis d'outils permettant aux professionnels d'accompagner plus aisément le patient au cours du processus de transition).
  - Réalisation de 7 réunions régionales autour de la transition : formation de 152 médecins et soignants, diffusion de la check-list (« sous-main ») et des outils complémentaires.
  - Rédaction de recommandations pour la transition dans les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares, qui seront soumises pour publication.
  - Réflexion sur les relations ado-jeunes-adultes/médecins à travers une enquête auprès d'une centaine de jeunes et d'une centaine de pédiatres et médecins d'adulte, et dont les résultats seront soumis pour publication.
  - Création d'un annuaire des « référents transition », permettant en particulier d'identifier des médecins d'adulte habitués à la prise en charge des maladies de FAI<sup>2</sup>R à début pédiatrique, sur l'ensemble du territoire.
  - Création d'un onglet dédié à la transition sur le site internet de FAI<sup>2</sup>R [www.fai2r.org](http://www.fai2r.org).
  - Participation au groupe de travail inter-Filières (NeuroSphinx).
  
- Médico-social :
  - Réflexion sur l'accès aux assurances: recueil et diffusion de témoignages de patients.
  - Réalisation d'une vidéo sur la vaccination des patients de la filière, avec la participation des associations de patients.
  - Création d'un onglet dédié au médico-social sur le site <https://www.fai2r.org/transition>
  - Participation au groupe de travail inter-Filières (Brain-Team).
  - Participation à l'infographie (Filières/Maladies Rares Info Service).
  - Participation au tour de France médico-social (Fava-Multi).

### RECHERCHE

- Poursuivre le lien avec F-CRIN/ CRI-IMIDIATE: FAI<sup>2</sup>R encourage la recherche clinique et translationnelle via le réseau CRI-IMIDIATE qui représente la structure privilégiée pour les travaux de recherche de la filière afin de faciliter le rapprochement entre les équipes de



recherche et les équipes de soins, de repérer et diffuser des appels à projets dans le domaine des maladies auto-immunes ou auto-inflammatoires rares et de fournir une aide méthodologique aux projets de recherche (PHRC, registres).

- Déplacement de chargé.e.s de mission dans les centres de compétence pour implémentation des dossiers dans les bases de données/registres/cohortes existants.
- Mise à jour annuelle des annuaires BDD/registres/cohortes existants.
- Mise à jour bimestrielle de l'annuaire des protocoles de recherche clinique en cours.
- Organisation d'une journée Recherche annuelle afin de faire rencontrer les équipes de recherche des différents CRMR de la filière.