

Données 2020



FILIERE FAI²R

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares

FICHE D'IDENTITE

Coordonnateurs : Pr Eric HACHULLA, eric.hachulla@chru-lille.fr et Pr Alexandre BELOT, alexandre.belot@chu-lyon.fr

Cheffe de projet : Dr Hélène MAILLARD, helene.maillard@chru-lille.fr

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 chargés.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 des 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 identifiées, 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.

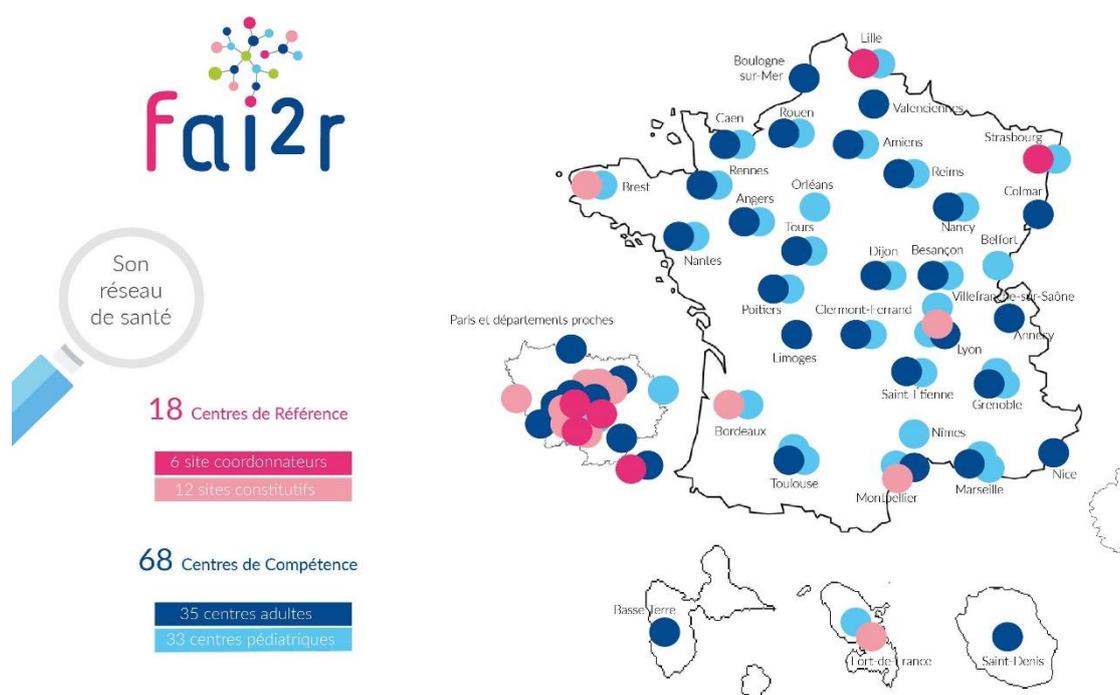
Il n'existe pas actuellement de traitement curatif pour la plupart de ces pathologies, les traitements utilisés sont seulement suspensifs, ils permettent de traiter la poussée mais pas la maladie. Ces traitements associent en général une corticothérapie, avec ou sans immunosuppresseurs et en cas d'échec 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

FAI²R 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 FAI²R



ACTIONS ISSUES DU PNMR3 REALISEES PAR LA FILIERE FAI²R EN 2020 (10 pages recto-verso max)

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

- **Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique**

Mise à jour annuelle de [l'annuaire des laboratoires de génétique](#) : cet annuaire publié sur notre site internet depuis 2017 a une double entrée et permet d'une part de savoir quels sont les tests réalisés par un laboratoire donné (avec accès au formulaire de demande) et d'autre part de savoir dans quels laboratoires est réalisé un test donné (avec accès au formulaire de demande).

Depuis 2019, a été rajouté un annuaire des laboratoires d'immuno-diagnostic avec leurs offres dans le domaine des maladies rares (auto-anticorps, signature interféron) ainsi que le détail des modalités de prélèvement et d'envoi.

- **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, FAI²R 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 FAI²R et en impasse diagnostique. Au 31 décembre 2020, 127 dossiers ont été présentés, 111 indications ont été validées (dont 25 après réalisation d'examens complémentaires). La première RCP post-génomique a été réalisée en septembre 2020.

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

Une [commission « errance et impasse diagnostiques »](#) a été créée au sein de FAI²R. 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.

Au sein de notre filière, les patients en impasse diagnostique sont en majorité issus d'un même groupe : les patients avec fièvre récurrente ou maladie auto-inflammatoire inexpliquée. Les dossiers de ces patients sont souvent discutés en RCP thématiques (la RCP maladies auto-inflammatoires a d'ailleurs connu une forte augmentation : 30 dossiers en 2018, 50 en 2019 et 82 en 2020) ou en RCP génomiques. Pour ces patients, les phénotypes sont assez semblables, avec quelques atypies.

Notre projet de recueil complémentaire repose donc sur ce groupe de patients. Les ARCs de la filière, dans le cadre de l'accompagnement des centres à la saisie, identifient les patients en impasse diagnostique, grâce au niveau d'assertion « indéterminé » du diagnostic.

Nous souhaiterions ensuite pouvoir faire un travail spécifique sur ces patients en impasse diagnostique, avec un phénotype de maladie auto-inflammatoire inexpliquée. En effet, très souvent, la cause est génétique. Les panels évoluent rapidement. Nous espérons que si pour un patient donné, nous établissons un diagnostic grâce un gène spécifique, nous pourrions extraire de la BNDMR la liste des patients avec le même phénotype (que nos ARCs auront donc pu compléter en détail dans ce

recueil complémentaire), et ainsi prescrire la même analyse génétique à ce groupe de patients dans le but d'établir un diagnostic.

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

FAI²R poursuit ses [RCP hebdomadaires](#) mises en place depuis janvier 2018, initialement 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 et préconception ». 194 dossiers ont été présentés lors des 46 RCP qui se sont tenues en 2020.

- **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.**

FAI²R 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. Deux postes de chargé.e.s de mission en lien avec les centres de la filière pour aider au remplissage des dossiers des patients en impasse diagnostique ont été créés en 2020 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 FAI²R. 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, 78 centres FAI²R ont été formés (sur 78 déployés), et plus de 40 000 patients ont été inclus. Un [onglet dédié](#) avec tous les documents ressources est mis à jour régulièrement sur notre site.

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 filière.

Un état des lieux des prescriptions hors AMM au sein de FAI²R via un questionnaire à destination des CCMR et CRMR a été mis en place en 2020. Les molécules prescrites hors AMM seront consignées dans le document « observatoire des traitements » fourni par la DGOS. Les données de l'observatoire pourraient permettre à moyen terme d'intégrer l'usage de ces molécules dans le cadre de la prescription compassionnelle.

- **Action 4.3 : Générer des connaissances en vie réelle pour renforcer la connaissance des médicaments bénéficiant d'une AMM pour une ou plusieurs indications dans le traitement de maladies rares et mettre en place une organisation nationale du suivi en vie réelle des médicaments.**

Les projets de la commission sont de sensibiliser les centres à la traçabilité de la prescription hors-AMM et RTU/ATUc (recenser et diffuser les spécialités bénéficiant d'une indication en RTU/ATUc dans le cadre d'une MAI²R). Dans ce cadre, la filière FAI²R est l'une des 5 FSMR pilote travaillant sur la mise en place de registre de suivi en vie réelle de la prescription hors AMM de 2 molécules. Etant donné le nombre de pathologies dans le périmètre des maladies de FAI²R, nous proposons de suivre 3 molécules :

- Baricitinib dans les Interféronopathies de Type I monogéniques (dont JAK1 *gof*)
- Anakinra dans les maladies auto-inflammatoires rares et anti-IL-1 et Amylose AA
- Tocilizumab dans Fibrose pulmonaire liée à la sclérodémie systémique

Ce projet est en attente d'instruction de l'action qui se développera en 2021. Ces travaux devraient aider à identifier les médicaments utilisés hors AMM justifiant d'un accès compassionnel encadré qui fera suite (dans le cadre de la future) à la disparition des RTU.

- **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 FAI²R.

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 CRM 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 FAI²R. Accompagnement en 2019 du projet GENIUS du Pr Alexandre BELOT pour l'AAP EJP-RD omics et maladies rares (non retenu après 2^{ème} étape d'évaluation).

Le comité scientifique de CRI-IMIDIATE accompagne les porteurs de PHRC retenus au stade de la lettre d'intention, en auditionnant les projets complets avant la soumission finale afin d'en identifier les forces et les faiblesses. En 2019, sur les 5 projets auditionnés, 2 ont obtenu le PHRC. Deux projets ont été présentés en 2020, les résultats ne sont pas encore connus.

Depuis 2018, est organisée la journée scientifique annuelle conjointe du réseau CRI-IMIDIATE et de la filière FAI²R. Cette réunion annuelle, qui rassemble les chercheurs des centres de référence et de compétence, est l'occasion de partager les dernières avancées scientifiques de la filière FAI²R.

- **Action 5.4 : Lancement d'un programme français de recherche sur les impasses diagnostiques en lien avec les initiatives européennes UDNI et Solve-RD**

[ImmunAID](#) est un projet de grande envergure, visant à améliorer le diagnostic des maladies auto-inflammatoires et permettre de mieux définir les frontières et les caractéristiques de ces maladies pour améliorer la prise en charge des patients.

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 (2637), présence sur les réseaux sociaux ([Twitter](#), [Facebook](#), [LinkedIn](#) et depuis novembre 2020 sur [Instagram](#)), mise en ligne régulière de vidéos de type tutoriels, web conférences ou flash infos actualités maladies rares sur le site et la [chaîne YouTube](#) de la filière.

En 2020, la filière FAI²R compte 1623 membres professionnels de santé et 1014 membres hors professionnels de santé (2637 membres au total). 4374 abonnés Facebook, 1044 followers sur Twitter, 109 abonnés sur LinkedIn et 4054 abonnés YouTube. Le nombre de pages vues en 2020 sur son site Internet (www.fai2r.org) est de 849 054 (370 599 vues uniques), 166 255 utilisateurs comptabilisés sur 2020 (50 230 utilisateurs en 2019).

En 2020, nous avons lancé une nouvelle rubrique sur notre site appelée « Questions de patients », spécialement destinée aux patients et qui répond aux questions les plus fréquentes sur les pathologies de la filière.

Parallèlement, FAI²R 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, évènements locaux et nationaux à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares...

- **Action 7.2 : Garantir les conditions d'une annonce diagnostique adaptée.**

En 2020, le groupe de travail constitué avec les associations de patients a souhaité travailler sur l'annonce diagnostique: il a été décidé de rédiger un document à remettre aux patients au moment de leur annonce (reprenant les sites où ils peuvent trouver de l'information fiable, les ressources existantes: assistante sociale, psychologue...). Ce document sera largement diffusé numériquement et pourra être imprimé dans les services de soins afin d'être distribué aux patients.

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

FAI²R 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 ; la diffusion de cet outil dans les centres a été retardée en raison de la situation sanitaire car la mallette n'a été disponible qu'en septembre 2020. La diffusion aux centres a donc commencé en 2021.
- 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
- Suivi et mise à jour du site www.etpmaladiesrares.com (13168 vues et 4867 visiteurs en 2020).
- 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 9 dossiers présentés en 2020 (tous acceptés)

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

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

présentielles, gestion des versions successives du manuscrit, mise en page du document, puis publication du PNDS sur le site de la Haute Autorité de Santé. A ce jour, 17 PNDS de la filière FAI²R sont publiés sur le site de l’HAS. FAI²R a également passé un accord pour que les PNDS soient soumis à *Orphanet Journal of Rare Diseases* (OJRD) afin qu’ils soient traduits en anglais, publiés et donc référencés. En 2020, les 6 PNDS soumis à l’AAP PNDS de la DGOS ont été retenus et sont en cours.

Titre du PNDS	Etat d’avancement (juin 2021)
Syndrome des antiphospholipides	En cours de rédaction
Polychondrite atrophiante	Envoi à l’HAS en juin 2021
Vascularites cryoglobulinémiques	Envoi à l’HAS en juin 2021
Sjögren	En cours de relecture
Thérapies cellulaires	En cours de rédaction
Fièvre méditerranéenne familiale (actualisation)	En cours de rédaction

En 2020, 2 PNDS ont également été publiés dans OJRD (Vascularites nécrosantes et Maladie de Behçet).

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.**

En 2019, la filière FAI²R avait 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 a été intégré en 2020 au programme du 2ème cycle. 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 (83 résumés publiés en 2020)
- Depuis 2018, un nouveau format de vidéos courtes appelées « [Flash infos Actualités Maladies Rares](#)» permet d’informer nos membres des évènements d’actualité marquants ou importants (DMP, sortie des PNDS, mise sur le marché d’un nouveau médicament...)
- Depuis septembre 2020, nous avons lancé une série de [podcast](#) permettant d’avoir un accès audio à nos PNDS.
- 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 a été fusionné en 2020 avec un projet de DIU en copilotage avec la filière AnDDI-Rares et sera lancé en septembre 2021. . Cette nouvelle

offre de formation a pour objectif de former les professionnels aux spécificités de la conception et de la conduite des essais thérapeutiques dans le champ des maladies rares. Le public cible est large et inter-FSMR.

- **Action 9.4 : Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage** (Renforcement des connaissances des patients et des familles).
 - 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 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.**

Actions de la FSMR concernant l'Outre-Mer :

De nombreuses actions de FAI²R 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
- 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, registres ERN...).

Implication de FAI²R au sein de l'ERN ReConnet :

- Publication d'un article sur les besoins et attentes des médecins européens en ETP
- Création d'un DIU européen de 20h en ETP (EULAR), qui sera lancé en octobre 2021
- Partage des [webinars](#) en langue anglaise
- Accompagnement des CRM candidates à la deuxième vague de labellisation pour les filières RITA et RECONET

ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2020

(A développer par des items supplémentaires selon les actions du PNMR3 et les réalisations de la filière, 2 pages recto-verso max)

AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS

- Transition :
 - Diffusion des outils élaborés précédemment permettant aux professionnels d'accompagner plus aisément le patient au cours du processus de transition. Ces [outils sont associés à une check-list](#), créée dans le cadre d'un projet européen, qui décrit les différentes étapes et les éléments à aborder progressivement avec le jeune patient 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.
 - Organisation d'une réunion-formation à la transition en distanciel à destination des professionnels des centres experts d'Outre-mer. Cette réunion clôt les sessions de formation générale sur la Transition initiées en 2019 (réalisation de 7 réunions régionales ayant permis la formation de 152 médecins et soignants)
 - Rédaction de recommandations pour la transition dans les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares, publiées début 2021 dans la Revue de Médecine Interne. Une version plus longue intégrant la description des outils mis à disposition et les étapes de la check-list a été mise en ligne sur le site de la filière.
 - 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 sont soumis pour publication.
 - Mise à jour de l'[annuaire des « référents transition »](#), permettant en particulier d'identifier des médecins d'adulte habitués à la prise en charge des maladies de FAI²R à début pédiatrique, sur l'ensemble du territoire.
 - Mise à jour de l'onglet dédié à la transition sur le site internet de FAI²R <https://www.fai2r.org/transition>
 - Organisation de la Journée Transition annuelle en format Webinaire sur la thématique de la triangulaire soignant-adolescent-parent.
 - Participation au groupe de travail inter-Filières (NeuroSphinx).

- Médico-social :
 - Réflexion sur l'accès aux assurances : recueil et diffusion de [témoignages de patients](#).
 - Sensibilisation au [handicap invisible](#) des pathologies de la filière par la réalisation et la mise en ligne de vidéos, à l'initiative des associations de patients de la filière.
 - Réalisation des premières vidéos sur les thérapies complémentaires à la demande des associations de patients pour informer sur les prises en charge alternatives, notamment pour la gestion de la fatigue et de la douleur.
 - Mise à jour de l'onglet dédié au médico-social sur le site <https://www.fai2r.org/vie-quotidienne>
 - 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: FAI²R 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). Trois projets soutenus par notre filière ont été retenus au stade de la lettre d'intention en 2020, les résultats finaux de ces PHRC nationaux ne sont pas encore connus.
- 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.

FOCUS COVID-19

(Développer les actions de la FSMR en relation avec le COVID-19 sur l'année 2020)

Toutes ces actions sont regroupées sur une page unique de notre site :

[COVID-19 et maladies auto-immunes auto-inflammatoires \(fai2r.org\)](https://www.fai2r.org/COVID-19-et-maladies-auto-immunes-auto-inflammatoires)

I- MAINTIEN DE LA COMMUNICATION ET DES SOINS EN TEMPS DE COVID-19

1- Communications régulières à destination des patients et des aidants

Dès la mise en place du confinement en mars 2020, FAI²R a réalisé des fiches de recommandations pour les patients atteints de MAI²R et leur entourage afin de les informer et de les aider dans la gestion de leur quotidien avec une MAI²R en temps de Covid (Bien vivre le confinement, le télétravail, les courses, le port du masque, la vaccination...). Ces fiches ont rencontré un grand succès que ce soit sur notre site ou sur nos réseaux sociaux : la page actualités Covid-19 de notre site a comptabilisé 86090 vues uniques (173612 pages vues). Nos fiches d'information ont eu une portée de diffusion 77617 sur Facebook et de 32077 sur Twitter.

La fiche « Bien vivre le confinement » a été traduite en 16 langues afin d'être diffusée au plan européen.

Des vidéos « Flash actualités » ont également été tournées et mises en ligne (Covid-19 et traitements immunosuppresseurs (4006 vues), les patients sous immunosuppresseurs à l'heure du déconfinement (3166 vues)...).

Enfin, les réseaux sociaux nous ont permis d'échanger et de répondre à de nombreuses interrogations de patients via les commentaires et messages privés.

2- Traitements et recherche

Une cohorte collaborative appelée « French RMD Covid cohort » a été construite en lien avec plusieurs sociétés savantes (Société Française de Rhumatologie, Société Nationale Française de Médecine Interne, Société Francophone pour la Rhumatologie & les Maladies Inflammatoires en Pédiatrie et Club Rhumatismes et Inflammation) afin d'identifier un éventuel surrisque de forme sévère de cette infection dans le contexte des maladies auto-immunes et inflammatoires et des traitements corticoïdes ou immunosuppresseurs. Cette cohorte recensait 1394 patients au 13/01/2021 mais le recueil s'est poursuivi en 2021. Elle a déjà fait l'objet de publications (*Annals of Rheumatic Diseases* et *Lancet Rheumatology*) et plusieurs études ancillaires sont en cours. Elle a aussi permis d'identifier les patients les plus à risque de forme sévère et ainsi d'ouvrir la vaccination des patients à très haut risque, et pour certain l'accès à une 3^{ème} dose.

La filière est aussi à l'origine de la surveillance nationale des cas de syndromes inflammatoires multisystémiques pédiatriques (PIMS) avec Santé Publique France et les sociétés savantes associées. Un comité de pilotage animé par FAI²R se réunit tous les mois depuis mai 2020 et les travaux associés ont permis de décrire plus précisément les signes caractéristiques ainsi que de mettre en avant la nécessité d'un traitement par corticothérapie. Ces travaux ont fait l'objet de publications (*New England Journal of Medicine*, *Eurosurveillance*, *JAMA*).

FAI²R fait également le relai des études dans le champ des MAI²R et du Covid comme le registre Covax européen sur la vaccination.

3- Parcours d'accompagnement des patients et des aidants

Au cours de l'épidémie Covid, des webinaires et des fiches pratiques actualisées régulièrement ont été mis en place pour accompagner les patients : conseils apportés à la vaccination et à la protection des risques de contamination par le SARS-CoV-2, diffusion de séances d'apprentissage à la gestion du stress (sophrologie, hypnose, méditation, yoga...).

II- FORMATION / INFORMATIONS AUPRES DES PROFESSIONNELS

1- Développement des outils en ligne

Nos outils habituels de communication et de formation à destination des professionnels ont été utilisés pour diffuser les connaissances sur le Covid-19 : articles dans notre veille bibliographique, web-conférences sur cette thématique (vaccination, big data, lecture critique d'article...).

Une liste de liens utiles a également été constituée.

Toutes ces informations sont regroupées sur une page spécifique de notre site afin que le lecteur y ait accès facilement : [COVID-19 et maladies auto-immunes auto-inflammatoires \(fai2r.org/covid19\)](https://fai2r.org/covid19).

Exemples de flash-infos et de webconférences mis en ligne :

- Vaccination contre le Covid-19 et maladies auto immunes par le Professeur Alain FISCHER
- Infection au Covid-19 et traitement immunosuppresseur par le Docteur Emmanuel FAURE
- Vaccination contre le Covid-19 des patients immunodéprimés par le Professeur Odile LAUNAY
- Risques thrombotiques et vaccin à vecteur viral non répliquant contre le Covid-19 par le Professeur Marc MICHEL
- Vaccination contre le Covid-19 et maladies auto immunes et auto inflammatoires : quand et quel vaccin par le Professeur Karine LACOMBE

2- Réalisations d'enquêtes par la FSMR sur l'organisation des soins en temps de COVID-19 (achevées et en cours)

Un questionnaire en ligne a été adressé à tous nos CRMR et CCMR fin 2020 pour les interroger sur : le fonctionnement de leur service lors de la première vague, les équipements mis à disposition, le traitement des patients, les essais thérapeutiques ainsi qu'un état des lieux lors de la 2^e vague. 55 centres ont répondu sur les 86 sollicités.

3- Travail avec la BNDMR pour le codage des patients COVID-19

Un travail a été réalisé avec Orphanet qui a permis d'aboutir à la création d'un code ORPHA pour le PIMS (Pediatric Inflammatory Multisystem Syndrome), maladie uniquement liée au Covid-19.

III- AUTRES ACTIONS DE LA FSMR EN LIEN AVEC LE COVID-19

- Organisation de la Journée scientifique CRI-IMIDIATE/FAI²R en Janvier 2021, axée sur la prise en charge des patients atteints de Covid-19, avec mise à disposition d'une [rediffusion](#) de plusieurs interventions de cette journée.
- Inventaires des activités de recherche autour des PIMS et facilitation des travaux en réseaux