

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 : <https://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.es 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.a coordonnateur.trice de chacun des 18 centres de référence, 7 médecins représentant les centres de compétence, 7 représentant.es 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 représentant.es 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, la maladie 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.

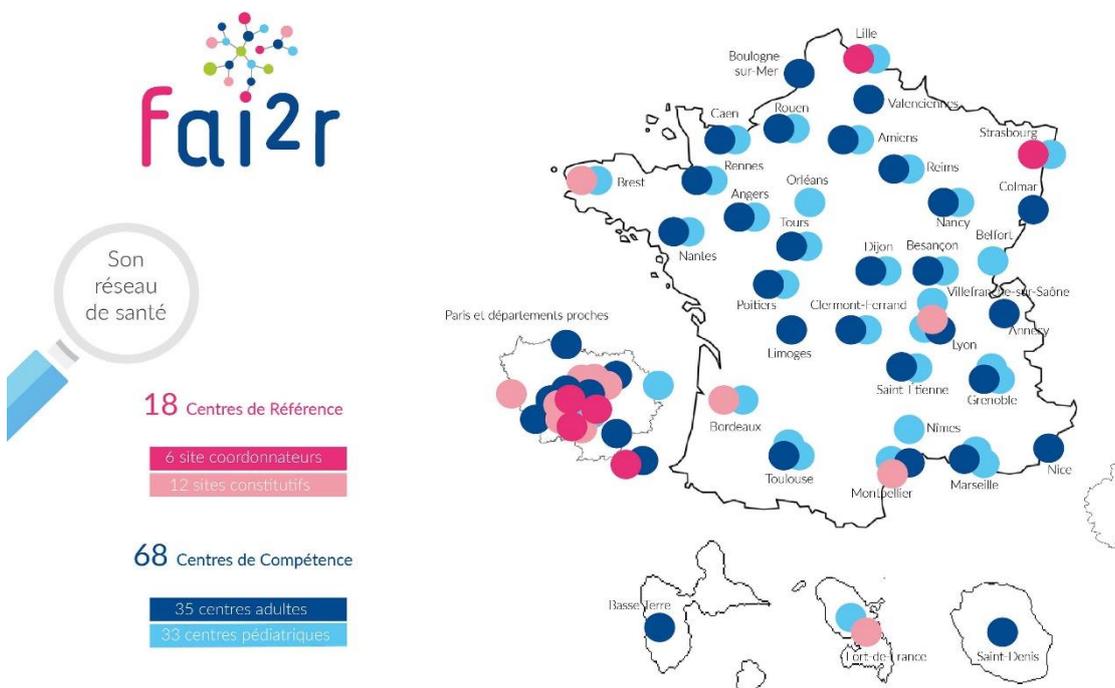
Il n'existe pas actuellement de traitement curatif pour la plupart de ces pathologies, les traitements utilisés sont seulement suspensifs, ils permettent de traiter la poussée mais pas la maladie. Ces traitements associent en général une corticothérapie, avec ou sans immunosuppresseurs et en cas d'échec 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 compétence ([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 2021

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 [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 2021, 170 dossiers ont été présentés, 147 indications ont été validées (dont 31 après réalisation d'examens complémentaires). Deux RCP post-génomiques ont été réalisées en mai et août 2021.

- **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 et amylose AA. 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, 82 en 2020 et 74 en 2021) 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 hyper-inflammatoires. 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 avons travaillé à la création d'un recueil complémentaire pour ces patients en impasse diagnostique, avec un phénotype de maladie auto/hyper-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 à un gène spécifique, nous pourrons 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 (voire discuter un exome ou un WGS systématique en 1ere intention) 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 puis avec l'outil Share-Confrère depuis avril 2021. 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 ». 204 dossiers ont été présentés lors des 59 RCP qui se sont tenues en 2021.

En 2021, la filière FAI²R a créé des RCP urgence pour les formes grave de pneumopathies interstitielles associées aux maladies systémiques relevant de la filière. Le quorum de cette RCP peut être réuni dans les 24 à 48h ; il rassemble des réanimateurs, des greffeurs, des pneumologues et des internistes. Cette RCP urgence a permis dans certaines formes graves l'accès à la greffe pulmonaire en super urgence. Dans les autres cas, elle permet avec un panel d'experts de conseiller la meilleure prise en charge. Cette RCP urgence a débuté en septembre 2021 et a permis d'examiner 7 dossiers entre septembre et décembre 2021.

La filière aide également le déploiement d'outil de RCP pour les CCMR et CRMR en fournissant des salles afin de permettre l'organisation de séances locales aux responsables de centres qui le souhaitent. Cette action mise en place en 2021 a conduit à l'ouverture de 17 salles pour 15 centres.

- **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 avait initialement 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.

En 2021, nous avons travaillé avec la BNDMR à la rédaction d'un recueil complémentaire pour un groupe de patients ciblés.

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 ou en distanciel et transmettre 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, 81 centres FAI²R ont été formés (sur 81 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 4.1 : Utiliser de façon plus systématique les mécanismes d'évaluation d'amont déjà existants afin d'accélérer l'enregistrement des médicaments et des dispositifs médicaux.**

La filière a développé depuis plusieurs années une collaboration avec l'ANSM, afin de faciliter l'évaluation de médicaments potentiellement intéressants pour les pathologies de la filière. Toutefois, la réorganisation récente de l'ANSM n'a pas permis de poursuivre ce développement.

En outre, la filière est membre du comité stratégique OrphanDev, et participe aux réunions de travail dédiées à l'action 4.3 du plan national maladies rares 2018-2022. OrphanDev vient de proposer toute une série de mesures visant à accélérer l'enregistrement des nouveaux médicaments dédiés aux maladies rares en proposant d'inclure les filières et leurs experts pour être interlocuteur auprès de la HAS pour les procédures compassionnelles et les accès précoces.

- **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 ;
- Etre un guichet unique entre ces instances et les CRMR/CCMR de notre filière ;
- Communiquer sur les projets et actualités accès médicaments par le biais d'un onglet accès médicaments sur le site de la filière : <https://www.fai2r.org/acces-medicaments/>.

La filière a participé en 2020 et 2021 avec la DGOS à l'élaboration d'un outil de recensement des pratiques de prescription hors AMM des médicaments. La commission médicaments a conduit dès 2020 la mise en place et le recensement des prescriptions hors AMM sous la forme d'un observatoire. Un état des lieux des prescriptions hors AMM au sein de FAI²R via un questionnaire à destination des CCMR et CRMR a ensuite été mis en place en 2020 et se poursuit en 2021. 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 dans les Amyloses AA
- Tocilizumab dans Fibrose pulmonaire liée à la sclérodermie systémique

Ce projet est en attente d'instruction de l'action qui se développera en 2022. 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.

La mise en place d'un nouveau registre pour le suivi en vie réelle de médicaments prescrits hors AMM en collaboration avec la Fédération des Spécialités Médicales n'a pas pu se concrétiser. Toutefois, le projet se poursuit avec d'autres supports. Nous utiliserons certains registres nationaux ou internationaux déjà existants, qui pourront être adaptés au projet.

En 2021, des premiers patients traités par Tocilizumab dans la fibrose pulmonaire liée à la sclérodermie systémique ont été inclus dans le registre TATA (TARgeted Therapies in Auto-immune diseases), registre des immunothérapies et Jak-inhiteurs chez les patients enfants et adultes atteints de maladies auto-immunes, dans le cadre du suivi en vie réelle.

En 2022, nous prévoyons de développer 2 autres registres de suivis en vie réelle pour les 2 autres molécules :

- en ce qui concerne l'Anakinra dans les maladies auto-inflammatoires rares et les anti-IL-1 dans les amyloses AA, nous prévoyons le développement d'un module dans le registre Européen JIRcohorte des maladies auto-inflammatoires rares.
- Le suivi en vie réelle d'un traitement par Baricitinib dans les Interféronopathies de Type I monogéniques (dont les maladies liées à des mutations gain de fonction du gène *JAK1*) se fera dans le registre TATA (cité précédemment) dans le cadre du développement d'une partie pédiatrique.

- **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.

La filière FAI²R par le biais de la commission « médicaments » a transmis à l'ANSM un signalement de spécialité pharmaceutique relevant d'un cadre de prescription compassionnelle concernant le Tocilizumab dans le traitement de la pneumopathie interstitielle diffuse chez les patients atteints de sclérodémie systémique. Nous sommes en attente d'un retour de l'ANSM.

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/flash-infos/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 2020, les 3 projets auditionnés ont obtenu le PHRC.

Le réseau CRI-IMIDIATE en collaboration avec la filière FAI²R, la BNDMR, la SFR, la SOFREMIP et la SNFMI a mis en place le projet EMIR-algo dont le but est de développer des algorithmes d'identification des patients atteints des maladies rares de la filière FAI²R dans le SNDS. Ce projet est financé par la SFR et l'appel à manifestation BOAS du Health Data Hub.

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**

Le projet [ImmunoAID](#), co-porté par la Pr GEORGIN-LAVIALLE, est un projet de recherche de grande envergure soutenu par l'Europe H2020, 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.

- **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 (3649), 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 2021, la filière FAI²R compte 2003 membres professionnels de santé et 1646 membres hors professionnels de santé (3649 membres au total). 6802 abonnés Facebook, 459 abonnés sur Instagram, 1491 followers sur Twitter, 462 abonnés sur LinkedIn et 10229 abonnés YouTube. Le nombre de pages vues en 2021 sur son site Internet (www.fai2r.org) est de 739 840 vues uniques (1 651 589 pages vues), 324 118 utilisateurs comptabilisés sur 2021 (166 255 utilisateurs en 2020).

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. Aujourd'hui, ce sont plus d'une quinzaine de pathologies couvertes par cette nouvelle rubrique.

Parallèlement, FAI²R participe aux actions communes avec les autres FSMR : présence à différents congrès médicaux, rédaction d'un livret d'informations sur les filières et supports d'information communs, action de communication commune avec Maladies Rares Infos Service, événements locaux et nationaux à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares, développement du site internet commun aux 23 filières de santé maladies rares mis en ligne en octobre 2021 (www.filièresmaladiesrares.fr)...

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

En 2021, le groupe de travail constitué avec les associations de patients a créé un document à remettre par le médecin 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 est diffusé sur le site de la filière, sur lequel un [nouvel onglet a été créé](#), pour regrouper les actions et documents existants autour de l'annonce.

- **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 et 5 centres ont pu être formés.
- 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 (13835 vues et 5647 visiteurs en 2021).
- 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 11 sur 12 dossiers acceptés en 2019 qui ont pu être déclarés à l'ARS en 2021.
- Co-organisation de la seconde journée ETP Inter-Filières.

- **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 présentes, 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, 18 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 2021, 2 nouveaux PNDS ont été publiés (Polychondrite atrophiante et Vasculites cryoglobulinémiques).

Titre du PNDS (AAP 2020)	Etat d'avancement (mai 2022)
Syndrome des antiphospholipides	En cours de finalisation
Polychondrite atrophiante	Publié en 2021
Vasculites cryoglobulinémiques	Publié en 2021
Sjögren	Publié en 2022
Thérapies cellulaires	En cours de finalisation
Fièvre méditerranéenne familiale (actualisation)	En cours de rédaction

Titre du PNDS (hors AAP)	Etat d'avancement (mai 2022)
Maladie de Kawasaki	En cours de finalisation
Interféronopathies	En cours de relecture
Maladie associée aux IgG4	En cours de rédaction
Syndrome des anti-synthétases	En cours de mise en place

- **Action 7.5 Développer la télémédecine et l'innovation en e-santé**

- La période de la pandémie 2020-2021 a été propice au recours à la télémédecine. Aussi Un premier bilan des pratiques en terme de téléconsultations et autres actions à distance durant cette période, notamment au cours de la période de transition des soins pédiatriques aux soins d'adultes, a été lancé fin 2021.
- FAI²R a soutenu un projet d'application santé pour l'activité physique adaptée des patients adolescents atteints de maladies chroniques inflammatoires (APAcadabra).

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

La filière s'est dotée d'une [Commission Pédagogie](#) formée de pédiatres, internistes, rhumatologues et représentants d'association de patients. Cette commission a plusieurs enjeux :

- Former et informer sur les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares
- Donner accès à cette formation et information au plus grand nombre (médecins, soignants, scientifiques, professionnels de santé, patients...)

- **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 (CRM, CCM, FSM, 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
- Mise en place en 2021 des « [CLES](#) » du diagnostic : ces « CLES » (Cibler, Lier, Eliminer, Statuer) présentent des algorithmes d'orientation devant un symptôme d'allure banal afin d'orienter le diagnostic vers une maladie rare ou éliminer cette hypothèse. Un projet inter-filières est en cours. Un partenariat avec les enseignants de médecine générale a été mis en place.
- [Veille bibliographique](#) mensuelle proposant un résumé des principales publications concernant les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (79 résumés publiés en 2020)
- Depuis 2018, un nouveau format de vidéos courtes appelées « [Flash infos Actualités Maladies Rares](#) » permet d'informer nos membres des événements 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. En plus d'un accès sur le site de la filière, ce ne sont pas moins d'une vingtaine d'épisodes qui sont désormais disponibles sur les différentes plateformes d'écoute telles que Deezer, Spotify, Apple Podcasts, Podcast addict, Google Podcasts, Castbox, Overcast, Castro (plus de 1660 écoutes depuis leur mise à disposition sur ces plateformes)
- Un DIU maladies rares avait été créé en 2016, il a été fusionné avec un projet de DIU en copilotage avec la filière AnDDI-Rares et 4 universités partenaires (Lille, Lyon, Dijon et Marseille) et a été 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 et ultra rares. Cette formation de 105 h alterne des modules de e-learning pour permettre aux apprenants une formation compatible avec leur activité professionnelle, et des modules présentiels pour permettre le partage d'expérience et les travaux pratiques. Le public cible est large (médicaux, paramédicaux,

scientifiques, représentants de patients...) et inter-FSMR. 27 étudiant.e.s composent cette première promotion 2021-2022.

- FAI²R a lancé en 2021 une journée annuelle thématique dédiée à l'information et la formation des paramédicaux.ales et professionnel.le.s non hospitaliers.ères impliqué.e.s dans la prise en charge des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires (IDE hospitaliers.ères et libéraux.ales, médecins généralistes, pharmaciens.iennes d'officine...). [Cette première édition](#) en version webinaire, avait pour thématique les biothérapies et a rassemblé une trentaine de participants.
- Mise en place de la rubrique « [les 6 minutes de la Filière](#) ». Ce nouveau format répond au besoin de soutenir et aider les soignant.e.s non médecins et paramédicaux.ales de notre filière. L'objectif étant d'expliquer assez facilement ce qu'est la maladie rare donnée en la présentant par de courtes vidéos animées : les principaux signes cliniques, la population touchée et la prévalence, les spécificités de la maladie, sa physiopathologie, les principes du traitement, les circonstances de venue à l'hôpital, l'impact sur la vie quotidienne. Des vidéos sur plusieurs pathologies sont proposées par les experts nationaux, tout au long de l'année. Six vidéos sont déjà disponibles sous ce format.

- **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 chaîne [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 chaîne YouTube
- Nombreuses vidéos courtes (tutoriels, flash actualités...), visibles gratuitement sur le site internet ou sur la chaîne [YouTube](#)
- Accompagnement en visioconférence pour la formation à BaMaRa des centres d'Outre-Mer

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), lancé en octobre 2021
- Partage des [webinars](#) en langue anglaise, inventaire des ressources documentaires des ERN.
- Accompagnement des CRMR candidats à la deuxième vague de labellisation pour les filières RITA et RECONET

ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2021

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.
 - Rédaction de recommandations pour la transition dans les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares, [publiées en septembre 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>
 - Lancement d'une [enquête](#) sur les pratiques de téléconsultations et autres actions à distance au cours de la période de transition des soins pédiatriques aux soins d'adultes en 2020-2021. Deux questionnaires ont été diffusés fin décembre afin de recueillir l'expérience d'une part des spécialistes pédiatres et médecin d'adultes de la filière, et d'autre part des adolescents et jeunes adultes de 12 à 25 ans.
 - Organisation de la [Journée Transition](#) annuelle en format Webinaire sur la thématique de l'apport des techniques de bien-être et relaxation à destination des adolescents/jeunes adultes en période de transition. Cette journée transition a permis également d'échanger autour des pratiques et des collaborations entre les centres experts de la filière, avec la présentation de deux retours d'expériences sur l'organisation de la transition au sein de binômes pédiatres et médecins d'adultes de centres différents CRMR et CCMR.

- Participation au groupe de travail inter-Filières (NeuroSphinx), notamment pour le développement d'outils communs transversaux et de media de communication transversale.
- Médico-social :
 - Réflexion sur l'accès aux assurances : recueil et diffusion de [témoignages de patients](#), 3 nouveaux témoignages en 2021
 - Reprise du groupe de travail inter-filières sur le handicap invisible.
 - Réalisation d'une série de vidéos (17) sur les [thérapies complémentaires](#) et bien-être 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>
 - Diffusion sur le site de l'[infographie \(Filières/Maladies Rares Info Service\)](#).
 - Participation à la formation Parents-experts proposée par FIMATHO
 - Organisation de la Journée annuelle des associations de patients partenaires de FAI²R sur le thème de la Recherche.

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 et finalement retenus en tant que PHRC.
- 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 CRM de la filière.
- Depuis avril 2021, création d'un groupe de travail FAI²R/CRI-IMIDIATE/Associations de patients sur l'implication des patients plus tôt dans la recherche ; ce groupe de travail se réunit tous les 3 mois.

FORMATION ET INFORMATION

La [commission pédagogie](#) de la filière œuvre pour que la formation soit accessible à tous. Aussi, depuis fin 2019, elle propose de prendre en charge annuellement les frais d'inscription, de transport et d'hébergement d'un.e interne ou un.e paramédical.le par centre de la filière, afin de lui permettre d'assister à un congrès (SOFREMIP, SNFMI, SFR) ou à une journée annuelle FAI²R (Recherche, ETP, Transition). Cette mesure s'applique également ponctuellement à d'autres événements comme le 1^{er}

congrès européen sur la maladie de Kawasaki EURO-KiDs en janvier 2021. Malgré le peu d'événements en présentiel en raison de la pandémie, en 2021, 35 personnes ont pu bénéficier de cette mesure.

EUROPE ET INTERNATIONALE

- Création de [bourse pour les juniors](#) (internes et CCA) des CRMR et CCMR qui participent à un congrès international afin de faciliter la mobilité et la représentation des jeunes français aux événements européens et internationaux en présentant des travaux sur les maladies rares inflammatoires de FAI²R.
- Les webconférences mensuelles comportent maintenant une partie en anglais pour diffusion sur les sites des ERN et disponibilité pour la communauté européenne anglophone.

FOCUS COVID-19

Toutes ces actions sont regroupées sur une page unique de notre site : [COVID-19 et maladies auto-immunes auto-inflammatoires \(fai2r.org\)](#)

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 134 838 vues uniques. La rubrique dédiée au Covid-19 comptabilise 39 176 vues uniques.

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

Plus de 15 vidéos « Flash actualités » ont également été tournées et mises en ligne sur la thématique du Covid-19. Plusieurs interviews du Pr Ficher (plus de [48000 vues](#) pour l'une d'entre elles) ont été réalisées à destination des patients et des professionnels de santé concernant les doses de rappel de la vaccination COVID et concernant les traitements préventifs (Ac monoclonaux) ou curatifs (Ac monoclonaux et Paxlovir) destinés aux patients fragiles hautement immunodéprimés du fait d'un traitement immunosuppresseur fort ou anti CD20.

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 Covid19 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 sur risque de forme sévère de cette infection dans le contexte des maladies auto-immunes et inflammatoires et des traitements corticoïdes ou immunosuppresseurs. Le recueil s'est poursuivi en 2021 jusqu'à sa clôture le 8 octobre, date à laquelle la cohorte comptait 2092 patients. 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 aux patients à très haut risque, et pour certains l'accès à une 3^{ème} dose. Ces données ont été versées dans la cohorte mondiale de la Global Rheumatology Alliance pour, là encore, implémenter les recommandations internationales de prise en charge des patients souffrants de maladies auto-immunes ou auto-inflammatoires systémiques.

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*). Le COPIL a émis des [recommandations](#) sur la vaccination des patients PIMS en lien avec le COSV et le CTV. Enfin, le COPIL a réalisé un travail sur les manifestations inflammatoires post-vaccinales avec l'ANSM et le réseau de pharmacovigilance français.

FAI²R fait également le relai des études dans le champ des MAI²R et du Covid comme le registre Covax européen sur la tolérance de la vaccination anti-Covid dans cette population.

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 web conférences mis en ligne :

- COVID-19 : Pas de couverture vaccinale malgré un schéma vaccinal complet, que faire ? par le Professeur Alain FISCHER
- Vaccination COVID-19 à l'ère de OMICRON - Questions/Réponses par le Pr Alain FISCHER
- Vaccination COVID-19 des enfants et adolescents - Questions/Réponses par le Professeur Alain FISCHER
- Anticorps monoclonaux en prévention de l'infection à SARS-CoV-2 : pour quels patients de la filière FAI²R ? par le Professeur Alain FISCHER
- COVID-19 Schéma vaccinal initial et doses de rappel : Quand et pour qui ? par le Professeur Alain FISCHER

- Pourquoi faut-il vacciner contre la COVID-19 les enfants et adolescents avec maladies auto-immunes ou auto-inflammatoires ? par le Professeur Alain FISCHER
- Questions/Réponses : Vaccination adulte COVID-19 et maladies auto-immunes auto-inflammatoires par le Professeur Alain FISCHER
- Vaccination contre la COVID-19 et risques thrombotiques chez les patients avec antiphospholipides/lupus systémique : Point de vue d'expert par le Professeur Zahir AMOURA
- J'ai ou j'ai déjà fait des allergies, puis-je me faire vacciner contre la COVID-19 ? *Série de questions/réponses* par le Pr Delphine STAUMONT-SALLE
- Hypersensibilité immédiate aux vaccins contre la COVID-19 : Quels mécanismes et comment prévenir ? *Vidéo destinée aux professionnels de santé* par le Pr Delphine STAUMONT-SALLE
- Troubles du sommeil en période COVID-19 par le Professeur Pierre PHILIP
- Vivre sa jeunesse en temps de COVID par le Docteur Charles-Edouard NOTREDAME
- 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- 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.