



Données 2022

FILIERE FAI²R

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares

FICHE D'IDENTITE

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

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

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, la Dr Hélène MAILLARD.

Le **comité de pilotage** comprend les deux coordonnateurs et la cheffe de projet, ainsi que la 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 une 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 patient.es.

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 sclérodémie 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 patient.es n'ont pas de diagnostic nosologique précis (exemple : maladie auto-inflammatoire inclassée). On estime à 100 000 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 variants génétiques, définissant d'authentiques maladies inflammatoires monogéniques.

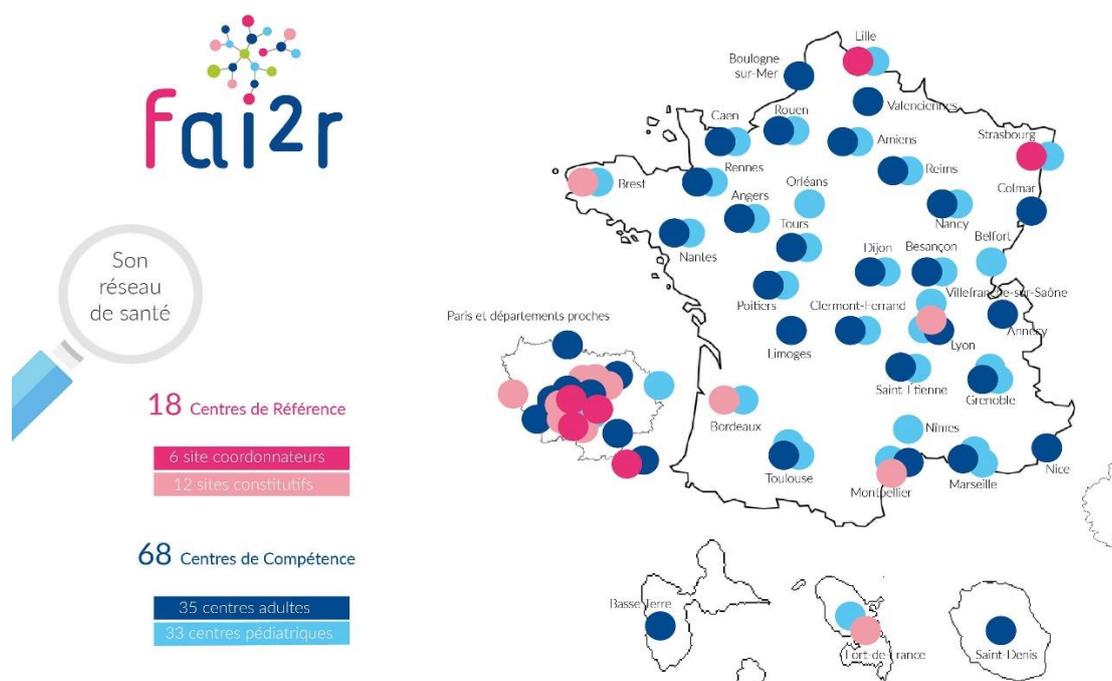
Il n'existe pas actuellement de traitement curatif pour la plupart de ces pathologies, les traitements utilisés sont seulement suspensifs, ils permettent de traiter la poussée mais pas la maladie. Ces traitements associent en général une corticothérapie, avec ou sans immunosuppresseurs et en cas d'échec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

Figure n°1 : Cartographie de Centres rattachés à FAI²R en 2022



ACTIONS ISSUES DU PNMR3 REALISEES PAR LA FILIERE FAI²R EN 2022

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.

En 2022, un guide pratique [Comment explorer la voie de l'interféron ?](#) a été mis en ligne afin d'aider les clinicien.nes à prescrire cet examen récent.

- **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 généticien.nes, des clinicien.nes expert.es et des chercheur.euses 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 2022, 211 dossiers ont été présentés, 176 indications ont été validées (dont 34 après réalisation d'examens complémentaires). 6 RCP post-génomiques ont été réalisées entre 2019 et 2022.

- **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 patient.es en impasse diagnostique sont en majorité issus d'un même groupe : les patient.es avec fièvre récurrente ou maladie auto-inflammatoire inexplicquée et amylose AA. Les dossiers de ces patient.es 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, 74 en 2021 et 83 en 2022) ou en RCP génomiques. Pour ces patient.es, les phénotypes sont assez semblables, avec quelques atypies.

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

Nous avons travaillé à la création d'un recueil complémentaire pour ces patient.es en impasse diagnostique, avec un phénotype de maladie auto/hyper-inflammatoire inexplicée. En effet, très souvent, la cause est génétique. Les panels évoluent rapidement. Nous espérons que si pour un.e patient.e donné.e, nous établissons un diagnostic grâce à un gène spécifique, nous pourrions extraire de la BNDMR la liste des patient.es 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 1ère intention) à ce groupe de patient.es 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 (racheté par Skezi fin 2022). 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 ». 216 dossiers ont été présentés lors des 56 RCP qui se sont tenues en 2022 (dont 6 dossiers lors de 3 RCP « grossesse et préconception »).

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'expert.es 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 puis 12 dossiers en 2022.

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 chargées 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. Trois postes d'attachées de recherche clinique (répartis sur Lille, Paris et Bordeaux) en lien avec les centres de la filière pour aider au remplissage des dossiers des patient.es en impasse diagnostique ont été créés depuis 2020 afin de renforcer la qualité et l'homogénéité des données du registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique. Des guides de codage spécifiques à la Filière ont été créés.

En 2021, nous avons travaillé avec la BNDMR à la rédaction d'un recueil complémentaire pour un groupe de patient.es ciblé.es. Nous attendons la mise en pré-production pour pouvoir débuter des tests.

En 2022, des projets complémentaires ont été menés. Tout d'abord, l'analyse dans BaMaRa des patient.es identifiés comme atteint.es de TRAPS, 95 patient.es ont été identifié.es, un travail

complémentaire est en cours pour l'identification des doublons, des analyses génétiques, des erreurs de diagnostic et épidémiologie...

Un second travail est réalisé en partenariat avec l'association France Vascularites pour identifier le nombre de personnes atteintes de vascularites prises en charge dans les centres de références/compétence rattachés aux filières FAI²R et FAVA-Multi et la mesure de l'errance diagnostique dans ces pathologies.

Pour réduire l'errance et l'impasse diagnostiques (EID), la participation des associations et patient.es est primordiale. La filière FAI²R a sollicité ses associations de patients via [un questionnaire](#) afin de connaître leurs besoins au moment de cette errance. Les 200 réponses obtenues ont permis d'orienter au mieux les moyens de la commission en démarrant notamment un travail sur la gestion psychologique de la période d'errance 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 chargées de mission (équivalent 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 chargées 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 chargées 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, le déploiement de BaMaRa pour notre Filière est complet et les 86 centres FAI²R ont été formés, plus de 40 000 patient.es 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

FAI²R fait partie du groupe de travail inter-filières dédié à l'accès au médicament. Ce groupe a été créé en 2022 et regroupe les 23 filières de santé 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 avait développé il y a 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 a proposé 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 patient.es ;
- Être 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 s'est poursuivi jusqu'en 2022. Les molécules prescrites hors AMM sont consignées dans le document « [observatoire des traitements](#) » fourni pas la DGOS. Les données de l'observatoire pourraient 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 a été 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 :

- Les anti-JAK (Baricitinib et Tofacitinib) pour les interféronopathies de type 1 (registre TATA (TARgeted Therapies in Auto-immune diseases), registre des immunothérapies et Jak-inhiteurs chez les patient.es enfants et adultes atteint.es de maladies auto-immunes avec le développement d'une partie pédiatrique).
- Les anti-IL1 (Kineret et Canakimumab) pour l'Amylose AA (développement d'un module dans le registre Européen JIRcohorte des maladies auto-inflammatoires rares).

- Les anti-TNF (Etanercept et Adalimumab) pour le Déficit en ADA2.

Ces travaux devraient aider à identifier les médicaments utilisés hors AMM justifiant d'un cadre de prescription compassionnelle.

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.

▪ **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 patient.es 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 patient.es avec maladie auto-immune rare mis sous traitement ciblé hors-AMM. L'indication hors-AMM doit être justifiée, et les participant.es sont invité.es 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. Des réunions sur le registre TATA sont organisées tous les 3 mois pour communiquer sur l'avancement du registre.

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 porteur.euses 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 patient.es atteint.es 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 Date 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 chercheur.euses 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 [ImmunAID](#) 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 patient.es. 150 patient.es français.es ont été inclus.es par des centres français de FAI²R sur les 470 de la cohorte européenne totale.

La filière participe également au Projet CDE.AI lauréat de l'appel à projet (Pr Guillaume ASSIE), AMI 2022 « accélérer la recherche et l'innovation sur les maladies rares grâce aux bases de données ».

Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

▪ **Action 7.1 : Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existante (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 (4214), présence sur les réseaux sociaux ([Twitter](#), [Facebook](#), [LinkedIn](#), [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 2022, la filière FAI²R compte 2209 membres professionnels de santé et 2005 membres hors professionnel.les de santé (4214 membres au total). 7601 abonné.es Facebook, 670 abonné.es sur Instagram, 1754 followers sur Twitter, 753 abonné.es sur LinkedIn et 13848 abonné.es YouTube. Le nombre de pages vues en 2022 sur son site Internet (www.fai2r.org) est de 514 439 vues uniques (704 882 pages vues), 235 287 utilisateur.trices comptabilisé.es sur 2022.

Depuis 2020, nous alimentons une nouvelle rubrique sur notre site appelée « [Questions de patient.es](#) », spécialement destinée aux patient.es et qui répond aux questions les plus fréquentes sur les pathologies de la filière. Aujourd'hui, ce sont près de 30 articles qui sont disponibles.

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, alimentation du site internet commun aux 23 filières de santé maladies rares mis en ligne en octobre 2021 (www.filieresmaladiesrares.fr)...

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

En 2021, le groupe de travail constitué avec les associations de patient.es a créé un document à remettre par le médecin aux patient.es au moment de leur annonce (reprenant les sites où ils peuvent trouver de l'information fiable, les ressources existantes : assistant.e social.e, 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. En 2022, une webconférence à destination des patient.es sur le sujet de l'annonce du diagnostic a été réalisée, avec différent.es professionnel.les de la Filière, et est également disponible sur l'onglet.

▪ **Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP)**

FAI²R est très impliquée dans l'éducation thérapeutique des patient.es :

- Création d'une « boîte à outils ETP transversale » qui permet de proposer une offre ETP à tout.e patient.e (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 10 centres ont pu être formés.
- Soutien et aide à la mise en place d'un programme ETP destiné aux adolescent.es atteint.es 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 (11 470 vues et 4795 visiteurs en 2022).
- Co-animation avec NeuroSphinx du groupe inter-filière « ETP et Transition » qui a permis d'élaborer un guide pour les professionnel.les accompagnant des adolescent.es atteint.es 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 et 9 sur 9 dossiers acceptés en 2020 qui ont pu être déclarés à l'ARS en 2022.
- Organisation de la 6e journée ETP FAI²R en septembre 2022.
- Depuis 2022, FAI²R, FIMATHO et MHEMO sont co-pilotes d'un projet d'évaluation de l'ETP dans les maladies rares, financé par la DGOS.

▪ **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 rédacteur.trices et relecteur.trices pressenti.es, organisation de réunions téléphoniques et présentesielles, 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, 21 PNDS de la filière FAI²R sont publiés sur le site de l'HAS. FAI²R a également passé un accord en 2022 pour que les PNDS, une fois traduits en anglais, soient soumis à *La Revue de Médecine Interne (RMI)* afin qu'ils soient publiés et donc référencés. En 2022, 4 nouveaux PNDS ont été publiés (Maladie de Sjögren, Syndrome des antiphospholipides, Greffe de Cellules Souches Hématopoïétiques et Maladie de Kawasaki) et le PNDS Fièvre Méditerranéenne Familiale a été actualisé.

Tous les PNDS ayant bénéficié des AAP 2019 (6) et 2020 (6) ont été publiés dans les temps.

La dynamique créée par les AAP se poursuit puisqu'actuellement, 7 PNDS sont en cours (4 nouveaux et 3 actualisations).

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

Au 1^{er} septembre 2022, selon le rapport émis par la BNDMR, les CRMR et CCMR de la Filière avaient réalisé 1780 téléconsultations pédiatriques et 2780 téléconsultations pour les patients adultes.

Un projet de mutualisation des cohortes et des animateur.ices pour les ateliers/programmes ETP en distanciel destinés aux adolescent.es est soutenu par la filière via sa commission ETP.

Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNEL.ES 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 représentant.es d'association de patient.es. 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, soignant.es, scientifiques, professionnels de santé, patient.es...)

▪ **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 doyen.nes afin d'intégrer un enseignement sur les maladies rares durant le 2^{ème} 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 2^{ème} cycle. Il permet aux étudiant.es de connaître l'organisation des soins et des filières de diagnostic et de prise en charge (CRMR, CCMR, FSMR, Associations de patient.es, 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 soignant.es 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 a été réalisé avec la mise en ligne d'un site dédié en 2022. Un partenariat avec les enseignant.es de médecine générale a été mis en place. 5 CLES ont été publiées (1 en 2021, 4 en 2022): Acrosyndrome, Arthrite, Fièvre trop fréquente chez l'enfant, Livédo, Protéinurie. 17 CLES supplémentaires sont en cours. 23 FSMR sont impliquées.

- [Veille bibliographique](#) mensuelle proposant un résumé des principales publications concernant les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (62 résumés publiés en 2022, 425 depuis 2018).
- 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 de 40 épisodes qui sont disponibles sur les différentes plateformes d'écoute telles que Deezer, Spotify, Apple Podcasts, Podcast addict, Google Podcasts, Castbox, Overcast, Castro (plus de 4890 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 professionnel.le.s 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 apprenant.es 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, représentant.es de patient.es...) et inter-FSMR. La première promotion 2021-2022 avait rassemblé 27 étudiant.e.s. Cette nouvelle version du DIU a donc été reconduite et la promotion 2022-2023 rassemble 18 étudiant.es.
- FAI²R a lancé en 2021 une journée annuelle thématique dédiée à l'information et la formation des paramédicaux.ales et professionnel.les non hospitaliers.ères impliqué.es dans la prise en charge des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires (IDE hospitaliers.ères et libéraux.ales, médecins généralistes, pharmaciens.iennes d'officine...). [La première édition](#) en version webinaire avait pour thématique les biothérapies et a rassemblé une trentaine de participants. Aux vues des bons retours obtenus avec cette première édition, la commission pédagogie de la filière a décidé de conserver le même format et la même thématique pour un rendez-vous annuel. L'édition 2022 a ainsi rassemblé 27 personnes.
- Mise en place de la rubrique « [les 6 minutes de la Filière](#) ». Ce nouveau format répond au besoin de soutenir et aider les soignant.es 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 expert.es nationaux.ales, tout au long de l'année. 8 vidéos sont déjà disponibles sous ce format. Ces vidéos comptabilisent entre 650 et 5500 vues sur YouTube.
- Renouvellement de la mesure proposant de prendre en charge les frais de déplacement de paramédicaux ou internes, afin de faciliter leurs participations aux journées thématiques de la filière (Recherche, ETP, Transition) ou aux congrès nationaux (SOFREMIP, SNFMI, SFR). En 2022, 20 personnels paramédicaux et 14 internes ont ainsi pu être accompagnés.
- Déploiement de bourses pour les internes et jeunes médecins pour faciliter leur présentation de travaux aux congrès internationaux entrant dans la thématique des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (EULAR, PReS et ACR en 2022). 12 lauréats avec des posters ou des communications orales se sont ainsi vu attribuer une bourse en 2022.

- La commission pédagogie a mis en place une offre de formations à l'ETP (formation validante 40h, formation à la coordination de programme ETP et formation à l'e-ETP). 3 formations de groupe seront ainsi organisées par l'organisme français EduSanté en 2023. En parallèle, la filière finance une formation validante de 40h, individuelle en e-learning, organisée par l'EULAR. En 2022, 6 personnes ont ainsi bénéficié de cette première mesure.

▪ **Action 9.4 : Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage**

- [Web conférence](#) trimestrielle d'une heure animée par un binôme association de patient.es et expert.e 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 patient.es et des soignant.es, 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
- Mise en place d'une mesure de financement d'une formation en ligne à l'ETP (EULAR) permettant aux personnes de l'Outre-Mer de se former à leur rythme.

Implication de la FSMR dans les réseaux européens de référence (ex. Soutien de la filière à des candidatures HcP, registres ERN...)

- 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 et organisation des [webinars](#) en langue anglaise, inventaire des ressources documentaires des ERN, participation active dans un groupe de travail sur l'éducation et formation au sein d'ERN. En particulier collaboration pour la mise en place de webinaires mensuels d'une heure, fixés le 1er mardi du mois de 12 à 13h à partir du mois d'octobre 2022 (Tuesday lunch with RITA).
- Accompagnement des CRMR candidats à la deuxième vague de labellisation pour les filières RITA et RECONET : 2 nouveaux centres ont ainsi été labellisés pour ReCONNET et 2 également pour RITA. Les Prs HACHULLA et RICHEZ sont au COPIL de ReCONNET et les Prs BELOT et GEORGIN-LAVIALLE sont dans l'organigramme de RITA.
- Collaboration pour la traduction en anglais du livret Le lupus en 100 questions.

ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2022

AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE GLOBALE DES PATIENT.ES

- Transition :
 - Diffusion des outils élaborés précédemment permettant aux professionnel.les d'accompagner plus aisément le.a patient.e 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.a jeune patient.e 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 de fin décembre 2021 à fin décembre 2022 afin de recueillir l'expérience d'une part des spécialistes pédiatres et médecin d'adultes de la filière, et d'autre part des adolescent.es et jeunes adultes de 12 à 25 ans. Les résultats de cette enquête sont en cours d'analyse.
 - Organisation de la [7^e Journée Transition](#) annuelle en format mixte, sur la thématique de la poursuite des études, l'orientation et l'insertion professionnelle. 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 CRM^R et CCM^R. Cette journée a rassemblé 54 participant.es dont 38 en présentiel et 14 à distance.
 - Participation au groupe de travail inter-Filières (NeuroSphinx), notamment pour le développement d'outils communs transversaux, de media de communication transversale et pour l'organisation d'un colloque inter-filières qui se déroulera en juin 2023.
- Médico-social :
 - Réflexion sur l'accès aux assurances : recueil et diffusion de [témoignages de patient.es](#).
 - Reprise du groupe de travail inter-filières sur le handicap invisible.
 - Réalisation d'une [série de vidéos sur les handicaps invisibles](#).

- Réalisation d'une série de vidéos (17) sur les [thérapies complémentaires](#) et bien-être à la demande des associations de patient.es 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 patient.es partenaires de FAI²R.

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 chargées 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.
- Depuis avril 2021, création d'un groupe de travail FAI²R/CRI-IMIDIATE/Associations de patient.es sur l'implication des patient.es plus tôt dans la recherche ; ce groupe de travail se réunit tous les 3 mois et a abouti en 2022 à l'organisation d'une soirée thématique (webinaire) pour les associations sur les connaissances actuelles autour de la corticothérapie (362 participant.es). Les associations participent également aux réunions de crash test pour les PHRC nationaux sur les maladies rares. Parmi les actions de ce groupe, des résumés des présentations les plus importantes vues en congrès sont faits par plusieurs médecins à destination des associations de patients.

FORMATION ET INFORMATION

La [commission pédagogie](#) de la filière œuvre pour que la formation soit accessible à tou.tes. Aussi, depuis fin 2019, elle propose de prendre en charge annuellement les frais d'inscription, de transport et d'hébergement de deux internes ou paramédicaux par centre de la filière, afin de leur permettre d'assister à un congrès national (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.

En 2022 la commission pédagogie a mis en place des bourses pour les internes et jeunes médecins afin de faciliter leur présentation de travaux aux congrès internationaux entrant dans la thématique des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (EULAR, PReS et ACR en 2022).

En 2022, 34 déplacements nationaux et 12 déplacements internationaux ont ainsi été financés.

En 2022, une enquête des besoins visant notamment à couvrir les demandes des CCMR a été lancée.

Des comptes zoom ont été déployés, la mise à disposition d'une plateforme d'échange des données de santé sécurisées a été proposée et une planification de formation en ETP est proposée (classique et coordination).

Les journées annuelles du JIMI 2022 ont été co-organisées par FAI²R.

EUROPE ET INTERNATIONAL

- 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.es aux événements européens et internationaux en présentant des travaux sur les maladies rares inflammatoires de FAI²R. 12 juniors ont ainsi été financés pour présenter leurs travaux (communication orale ou poster) à un congrès international en 2022.
- Les webconférences mensuelles comportent maintenant une partie en anglais pour diffusion sur les sites des ERN et disponibilité pour la communauté européenne anglophone. Plus d'une trentaine de vidéos sont disponibles sous ce format.