

Présentation de BRAIN-TEAM

Filière de Santé Maladies Rares



BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central




La filière BRAIN-TEAM

UN RÉSEAU.... DE RÉSEAUX ?

www.brain-team.fr





Plan national maladies rares
2011-2016

23 filières de santé maladies rares
une nouvelle ambition pour les malades

Contexte de création des **Filières de Santé Maladies Rares**

Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares	AnDDI-Rares	Pr Laurence Olivier-Faivre (Dijon)
Maladies cardiaques héréditaires	CARDIOGEN	Dr Philippe Charron (Paris)
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central	BRAIN-TEAM	Pr Christophe Verny (Angers)
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle	DéfiScience	Pr Vincent des Portes (Lyon)
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	FAI²R	Pr Eric Hachulla (Lille)
Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique	FAVA-Multi	Pr Guillaume Jondeau (Paris)
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	FILFOIE	Pr Olivier Chazouillères (Paris)
Maladies neuromusculaires	FILNEMUS	Pr Jean Pouget (Marseille)
Maladies rares en dermatologie	FIMARAD	Pr Christine Bodemer (Paris)
Malformations abdomino-thoraciques	FIMATHO	Pr Frédéric Gottrand (Lille)
Maladies rares endocriniennes	FIRENDO	Pr Jérôme Bertherat (Paris)
Maladies héréditaires du métabolisme	G2M	Pr Brigitte Chabrol (Marseille)
Maladies rares immuno-hématologiques	MARIH	Dr Régis Peffault de Latour (Paris)
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse	MCGRE	Pr Frédéric Galactéros (Créteil)
Maladies hémorragiques constitutionnelles	MHémo	Pr Claude Négrier (Lyon)
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	Muco/CFTR	Pr Isabelle Durieu (Lyon)
Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares	NeuroSphinx-GBS	Dr Célia Crétolle (Paris)
Os-Calcium/Cartilage-Rein	OSCAR	Pr Valérie Cormier-Daire (Paris)
Maladies rénales rares	ORKID	Pr Denis Morin (Montpellier)
Maladies respiratoires rares	RESPIFIL	Pr Annick Clément (Paris)
Maladies rares sensorielles	SENSGENE	Pr Hélène Dollfus (Strasbourg)
Sclérose latérale amyotrophique	SLA	Pr Claude Desnuelle (Nice)
Maladies rares de la tête, du cou et des dents	TETECOUCO	Pr Marie-Paule Vazquez (Paris)



Qu'est-ce qu'une filière de santé maladies rares ?

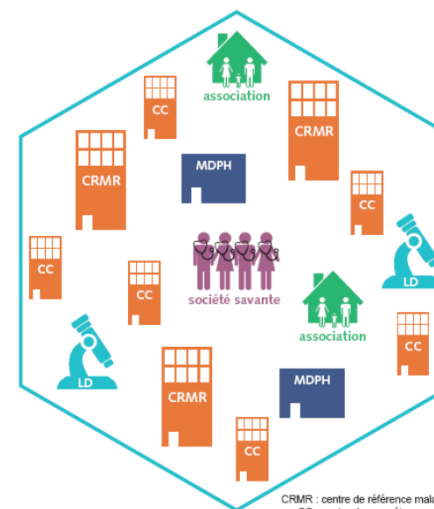
La filière de santé maladies rares (FSMR) est une organisation qui a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs, chaque filière regroupe :

- des centres de référence maladies rares (CRMR) ;
- les centres de compétences qui leurs sont rattachés ;
- toute structure de soins travaillant avec les CRMR et leurs centres de compétences ;
- des laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi ;
- des professionnels et structures des secteurs social et médico-social ;
- des équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle ;
- des associations de personnes malades.

Quels sont les objectifs des FSMR ?

- **La lisibilité** : diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique en facilitant l'orientation dans le système de santé de toutes les personnes atteintes de maladie rare et des médecins traitants, en particulier s'il n'existe pas de centre de référence spécifique pour la maladie rare concernée ou suspectée ou s'il existe plusieurs CRMR de périmètres thématiques proches.
- **Le décroisement** : améliorer le continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge médicale, les innovations diagnostiques, la recherche et le développement thérapeutique et l'interface avec le secteur médico-social.

Les acteurs de la filière de santé maladies rares :



CRMR : centre de référence maladies rares
 CC : centre de compétences
 MDPH : maison départementale des personnes handicapées
 LD : laboratoire de diagnostic



www.brain-team.fr

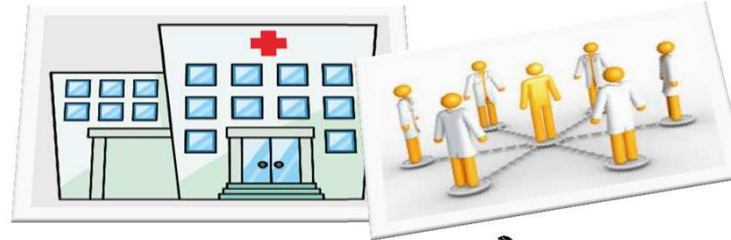
L'institution



La Filière
de santé
maladies
rares



Le centre
de référence
Le réseau de
compétence

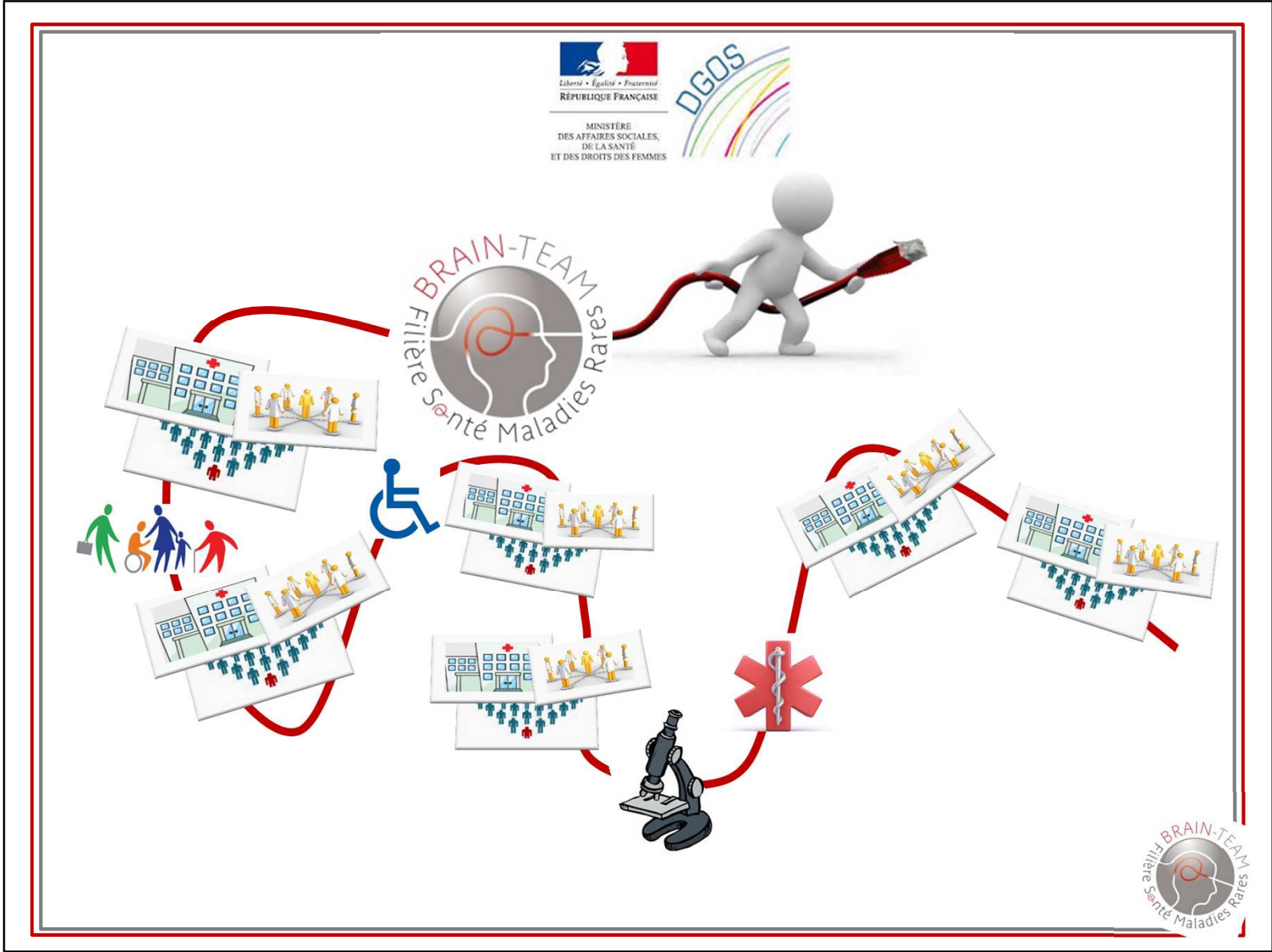


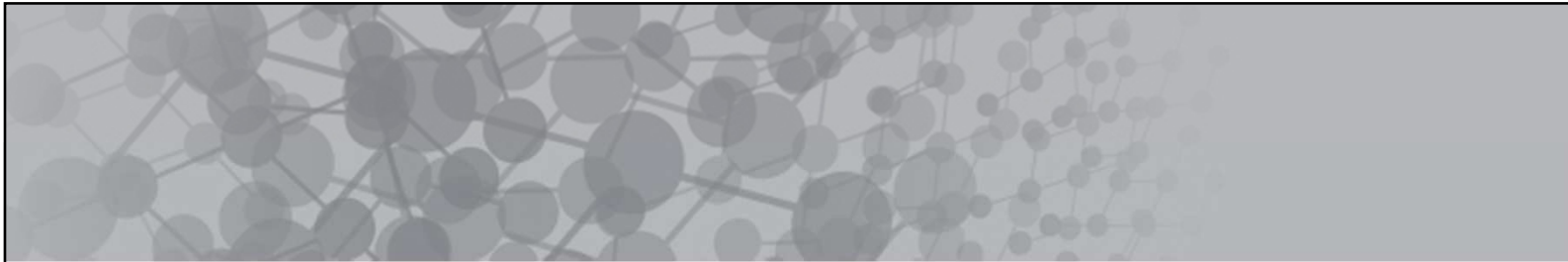
Les acteurs
*la prise en charge, le soins,
la recherche etc*



Le patient







www.brain-team.fr



www.brain-team.fr

 **BRAIN-TEAM**
Filiale Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Une filière jeune

- **Qualification Nationale** au 31/12/2014
- **Arrivée des chefs de projet** au 18/05/2015

TEAM

Troubles Enfant Adulte Moteurs

Ataxies, paraparésies spastiques,
Dystonies, Mouvements anormaux,
Syndrome Gilles de la Tourette,
Leucodystrophies et autres
Encéphalites progressives

Une filière complexe

- **Rassemblement de 3 dépôts de dossier**

Huntington Ressource

Maladie de Huntington

RAREPARK

Syndromes parkinsoniens rares (AMS),
paralysie supranucléaire progressive et
dégénérescences cortico-basales

Une filière jeune

Une filière complexe

TEAM

Troubles Enfant Adulte Moteurs

Ataxies, paraparésies spastiques,
Dystonies, Mouvements anormaux,
Syndrome Gilles de la Tourette,
Leucodystrophies et autres
Encéphalites progressives

Huntington Ressource

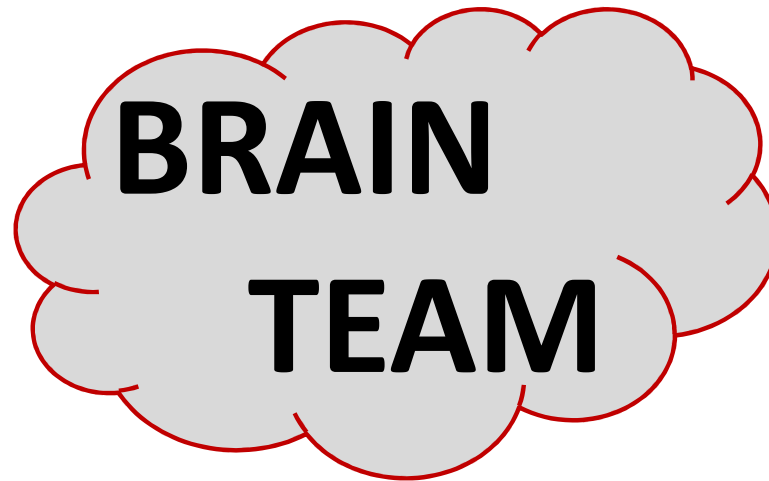
Maladie de Huntington

RAREPARK

Syndromes parkinsoniens rares (AMS),
paralysie supranucléaire progressive et
dégénérescences cortico-basales

Une filière jeune

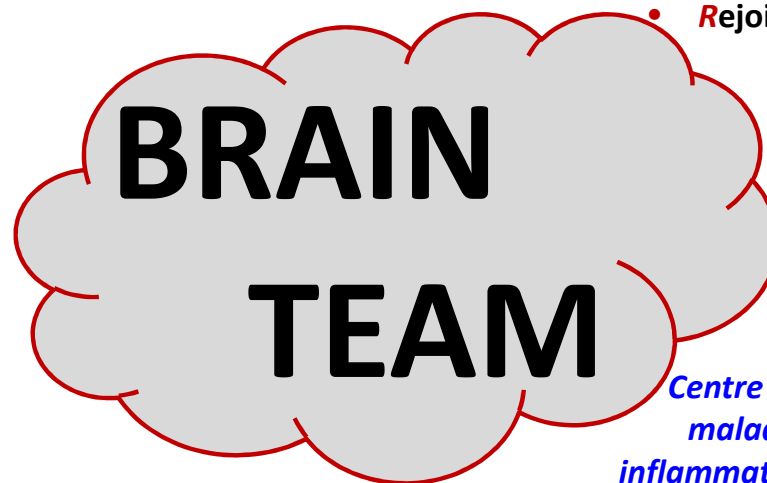
Une filière complexe



Une filière jeune

Une filière complexe

- **Rassemblement de 3 dépôts de dossier**
- **Rejoint par 3 CRMR**



*Centre de référence des
maladies pédiatriques
inflammatoires du cerveau*

CERVCO
*Centre de référence des
maladies vasculaires rares du
cerveau et de l'oeil*



*Centre de référence des
Syndromes Neurologiques
Paranéoplasiques*



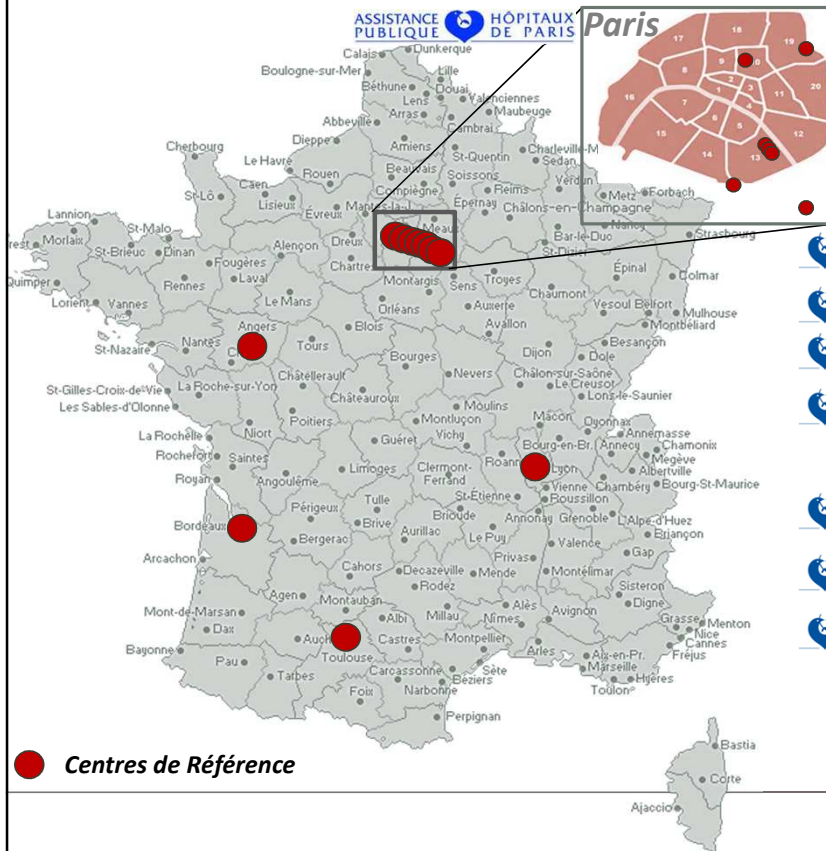
La filière BRAIN-TEAM

10 CENTRES DE REFERENCE

www.brain-team.fr



10 CRMR – 19 sites constitutifs

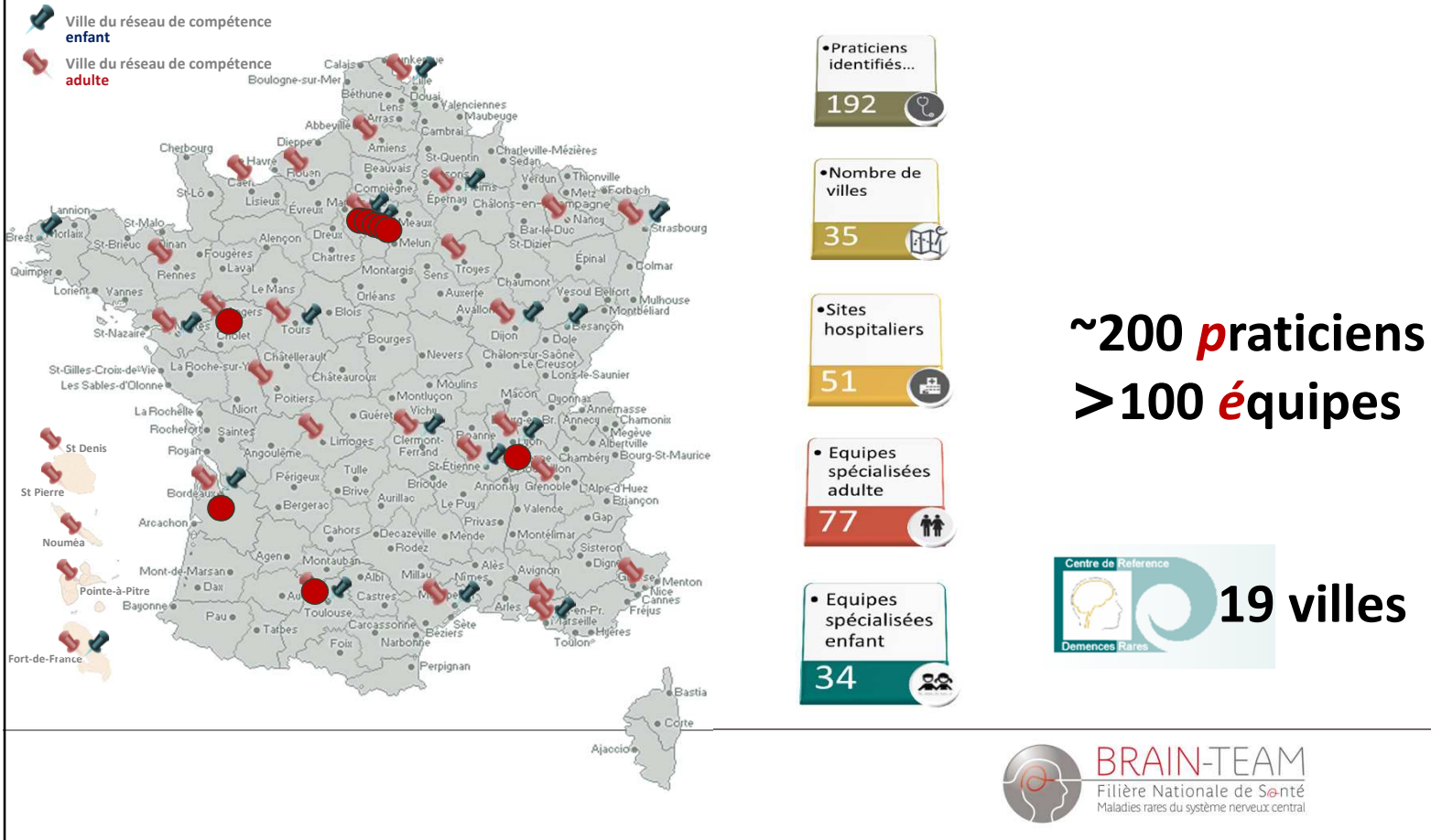


www.brain-team.fr

Centre de Référence	Coordonnateur du Centre
Neurogénétique	Pr C. Verny/ Pr D. Bonneau CHU Angers
Neurogénétique	Pr A. Durr / Pr M. Vidailhet/ Pr T. Billette Pitié-Salpêtrière / Trousseau (Paris)
Leucodystrophies	Pr O. Boespflug-Tanguy/ Pr P. Aubourg R.Debré/ Bicêtre (Paris, Kremlin-Bicêtre)
Syndrome Gilles de la Tourette	Dr A. Hartmann Pitié-Salpêtrière (Paris)
Maladie de Huntington	Pr A-C. Bachoud-Lévi H. Mondor (Créteil)
Atrophies Multisystématisées	Pr W. Meissner / Pr O. Rascol CHU Bordeaux / Toulouse
Démences rares	Pr B.Dubois / Dr I. Le Ber Pitié-Salpêtrière (Paris)
Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil	Pr H. Chabriat / Dr D. Hervé Lariboisière (Paris)
Maladies inflammatoires du cerveau	Dr K. Deiva Bicêtre (Kremlin-Bicêtre)
Syndromes neurologiques paranéoplasiques	Pr J. Honnorat HCL-GH Est (Lyon)



Maillage territorial du réseau de compétence





La filière BRAIN-TEAM

LES PATHOLOGIES

www.brain-team.fr

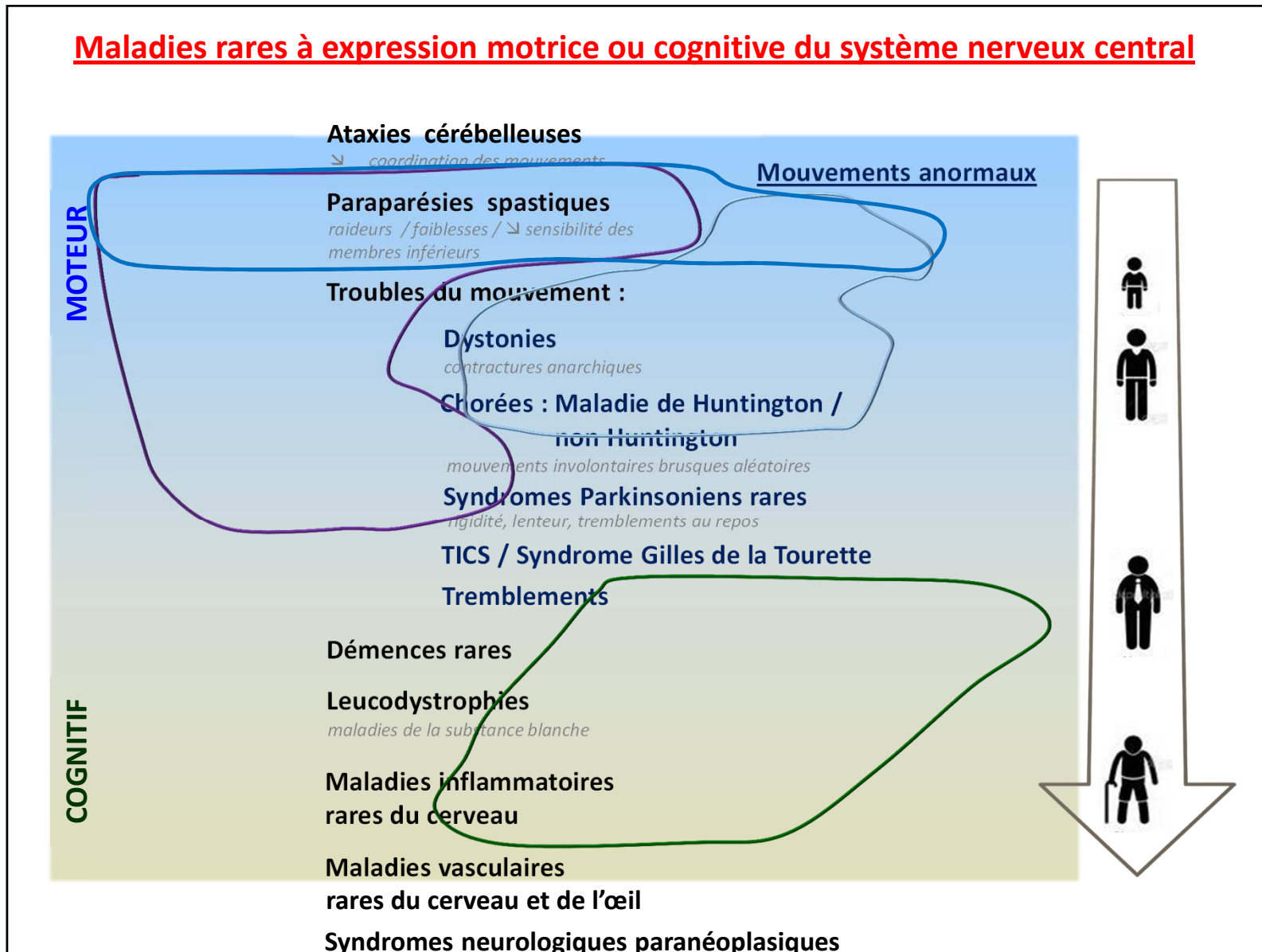


Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

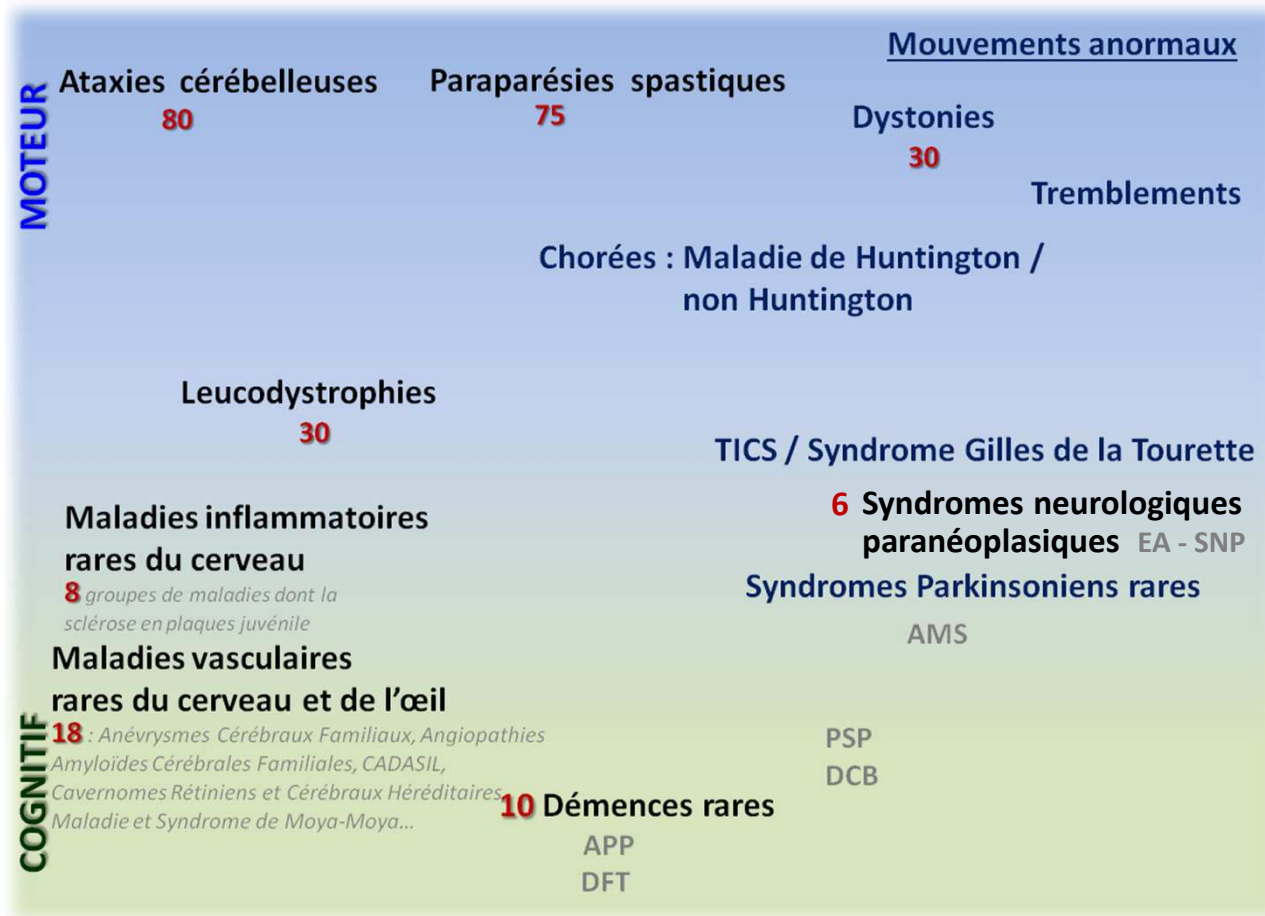
- **familial / sporadique**
- **enfant / adulte**
- **génétiquement identifié / pas de gène identifié**



Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central



Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central



Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

une atteinte motrice / cognitive du SNC...

**...des atteintes pures
et un continuum (formes complexes)**

Très jeune enfant / adolescent / adulte / senior

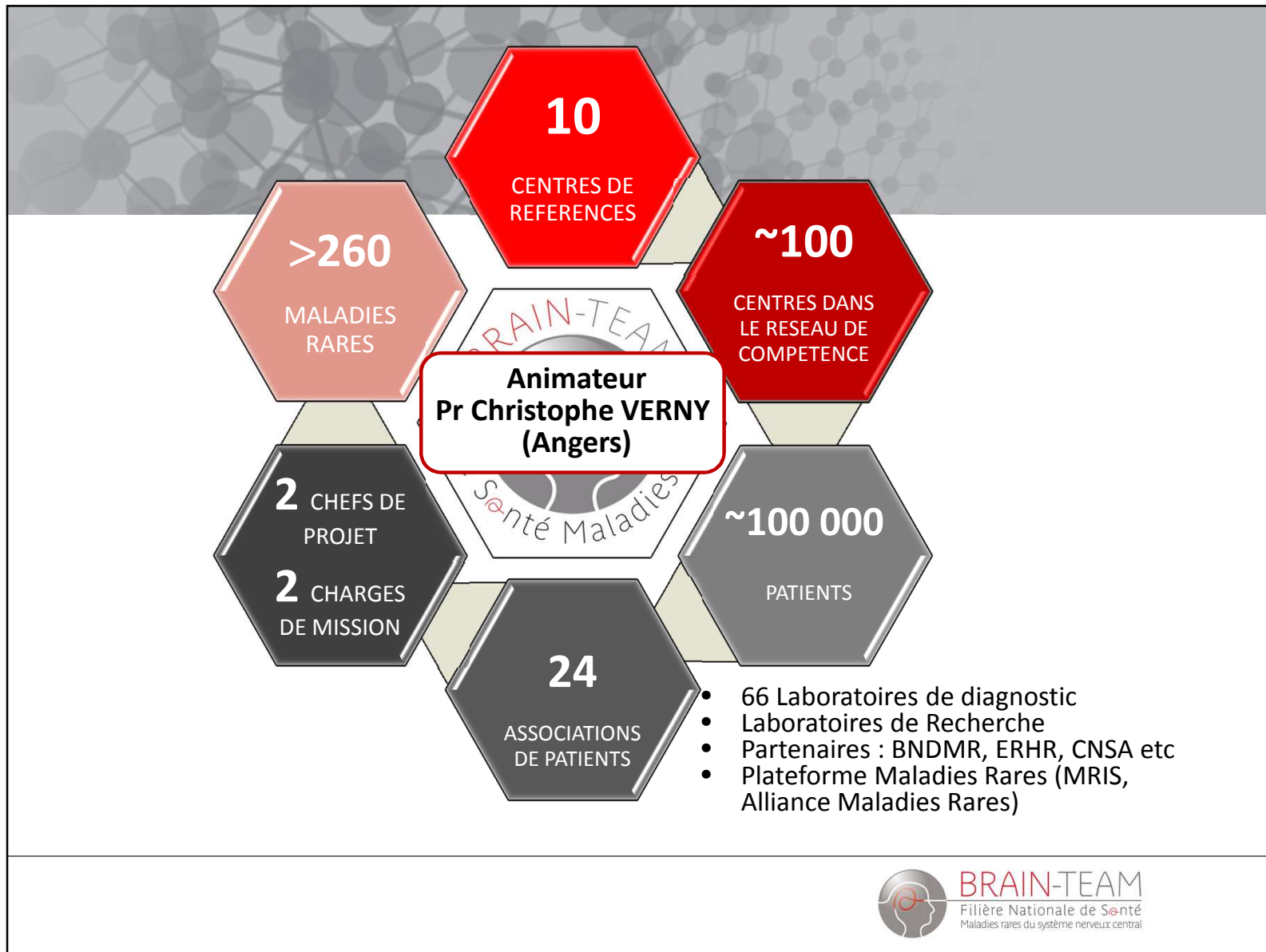
**~260 maladies rares du système nerveux
central**



La filière BRAIN-TEAM
EN CHIFFRES

www.brain-team.fr







La filière BRAIN-TEAM

LES MISSIONS

www.brain-team.fr





- .Diminuer l'errance diagnostique**
- .Prise en charge pluridisciplinaire**
- .Parcours de soins national lisible**
- .Accompagnement Médico-Social global**
- .Améliorer l'application des bonnes pratiques de prise en charge (bases de données, formation, information, PNDS)**
- .Favoriser la recherche multicentrique et translationnelle**
- .Collaborer avec les associations de patients**
- .Positionnement européen et international**

Structure Pilote de Soins et de Recherche au niveau national et international



BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

PNMR 2

PLAN D'ACTION DE LA FILIERE DE SANTE MALADIES RARES BRAIN-TEAM

UN RESEAU AU SERVICE DES MALADIES RARES NEUROLOGIQUES

Plan d'action 2016

Animateur de la filière :
Pr Christophe Vermy
Chefs de projet :
Sophie Bernichtein et Bénédicte Bellon

Etablissement hospitalier de rattachement :

Plan d'action 2016

.Etat des lieux exhaustifs de la filière
.Propositions d'amélioration :

AXES D'AMELIORATION	OBJECTIFS INTERMEDIAIRES
AXE 1 : Amélioration de la prise en charge globale des patients	N°1 : Permettre un recueil d'information pour l'ensemble des maladies rares N°2 : Diffuser l'expertise et les recommandations de prise en charge N°3 : Optimiser la prise en charge médico-sociale du patient
AXE 2 : Améliorer la Recherche	N°1 : Coordonner les actions favorisant la Recherche N°2 : La mise en place du NGS
Axe 3 : Favoriser la formation et promouvoir l'information	N°1 : Promouvoir l'information en direction de tous les partenaires N°2 : La filière, un support à la formation
Axe 4 : Déploiement européen et international	N°1 : Mise en place de l'ERN-RND et réponse à l'appel d'offre N°2 : Suivi opérationnel de l'ERN

www.brain-team.fr



BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

La filière BRAIN-TEAM

L'AXE MEDICO-SOCIAL

www.brain-team.fr



Les actions médico-sociales

Etat des lieux médico-social

.Maillage national :

Questionnaire et entretiens avec le réseau de spécialistes de la filière

.Recensement des initiatives régionales et inter-régionales :

ex : MAS de Mortagne-sur-Sèvre (85), cellule d'aide aux aidants de l'UDAF 49, réseau APIC (Rhône-Alpes), Pôle Handicap Neurologique Ile-de-France, Réseau de santé gériatrique HIPPOCAMPES (91), VALDR (Bourgogne)

.Développement des liens avec les Equipes Relais Handicap Rare (ERHR) et les MDPH :

ERHR Midi-Pyrénées, Bretagne, Pays de la Loire (PRIOR), Ile-de-France, MDPH 49 (MDA).

.Travail avec la CNSA :

Intégration des groupes de travail sur le certificat médical MDPH et l'intégration scolaire

Outils d'Information

.Recensement des outils existants :

Fiches urgences, fiches Orphanet, fiches handicap, fiches éducol etc.

.Rédaction de procédures de prise en charge des patients :

Rédaction et diffusion de guidelines

.Développement d'outils partagés :

Carte maladie rare, carnet de santé partagé

.Coordonner la rédaction de PNDP par les centres de références

.Partenariats inter-filières

Formation des professionnels

.Développer la dynamique de formation adaptée aux besoins des professionnels :

Paramédicaux libéraux

Associations de patients

Etablissements médico-sociaux

Services d'aide à domicile

Réseau des spécialistes de la filière

EHRH/ MDPH

Centres de formation des paramédicaux et des médico-sociaux (IRTS, IFSI etc.)

.Développer des outils adaptés :

Programme d'Education Thérapeutique du Patient (ETP), e-learning, tutovidéos...



***Etat des lieux**

***Journée des services sociaux des CRMR de la filière**



La filière BRAIN-TEAM

LE RÉSEAU ASSOCIATIF

www.brain-team.fr



LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Le patient au cœur des actions de BRAIN-TEAM. Un réseau associatif organisé, partenaire de la filière.

24 ASSOCIATIONS AU CŒUR DU DISPOSITIF

- Association Française Ataxie de Friedreich (AFAF)
- Association Strumpell Lorrain (ASL)
- Connaître les Syndromes Cérébelleux (CSC)
- Association Française Hémiplégie Alternante (AFHA)
- Alliance France Dystonie
- Association des Malades Atteints de Dystonies (AMADYS)
- Association des personnes concernées par le tremblement essentiel (Aptes)
- Association Française du Syndrome de Gilles de La Tourette (AFSGT)
- Association Européenne contre la Leucodystrophie (ELA)
- AMS-ARAMISE
- **PSP-France**
- France DFT
- Fondation pour l'aide à la Recherche sur la Sclérose En Plaques (ARSEP)
- Association Cavernomes Cérébraux (ACC)
- CADASIL France
- Association Tanguy Moya-Moya
- Collectif inter-associations Huntington (DingDingDong, Union Huntington Espoir, Association Huntington France, Huntington Avenir, Sale Gène, un Arc en Ciel pour les Malades de Huntington - ACMH, Association Huntington Actions, Kashashi)

COMpte-RENDU
1^{ère} Journée des Associations de patients de la filière BRAIN-TEAM
23 Octobre 2015 - ICM Paris.

Équipe BRAIN-TEAM souhaite remercier chaleureusement les associations ayant répondu présent à cette journée. Cette 1^{ère} rencontre avait pour but de renforcer la filière et ses membres, mais surtout que la filière représente ses associations de patients, et que les associations elles-mêmes se rencontrent, travaillent ensemble à l'élaboration de projets communs, et que les centres d'intérêts communs, pour répondre ensemble, ont été l'objet de cette 1^{ère} réunion.

SOMMAIRE

1. Panorama de la participation
2. Compte-rendu des présentations
3. Synthèse des ateliers
4. Axes de travail proposés
5. Questionnaire de satisfaction
6. Le futur - à venir
7. Annexes

Panorama de la participation

En chiffres...

- 17 associations présentes / 13 locuteurs
- 172 personnes de préférence représentées
- 88 participants
- 143 associations / 248 personnes (élèves)
- 43% des participants viennent d'ICM
- 27% des participants viennent de province

Répartition des participants

Compte-rendu des présentations plénières

La journée s'est ouverte sur l'intervention du Pr Christophe Verry, animateur de la filière.

Le Pr Verry a tout d'abord présenté le contexte national dans lequel ont été créées les filières de santé maladies rares (PMR1 et PMR2) qui fédèrent des associations de patients et des professionnels de santé pour la création des 23 filières de santé.

grande hétérogénéité, puisqu'au-delà des formes pures, il existe un réel continuum dans le spectre des atteintes.

Bénédicte Bellor, chef de projet adjoint de la filière, a ensuite présenté, au nom de l'équipe projet, une proposition d'organisation et de gouvernance de la filière. Suite aux divers commentaires et questions relatives au mode de gouvernance proposé, nous vous remercions pour vos retours et vos suggestions, dans le cadre de la prochaine réunion de travail.

Etat des lieux de la filière
Conseil de filière

Méthode Social et dépendance dans les démences rares:
L'ABSENCE DE STRUCTURES ADAPTEES

France-DFT & PSP France

France-DFT PSP FRANCE



La filière BRAIN-TEAM

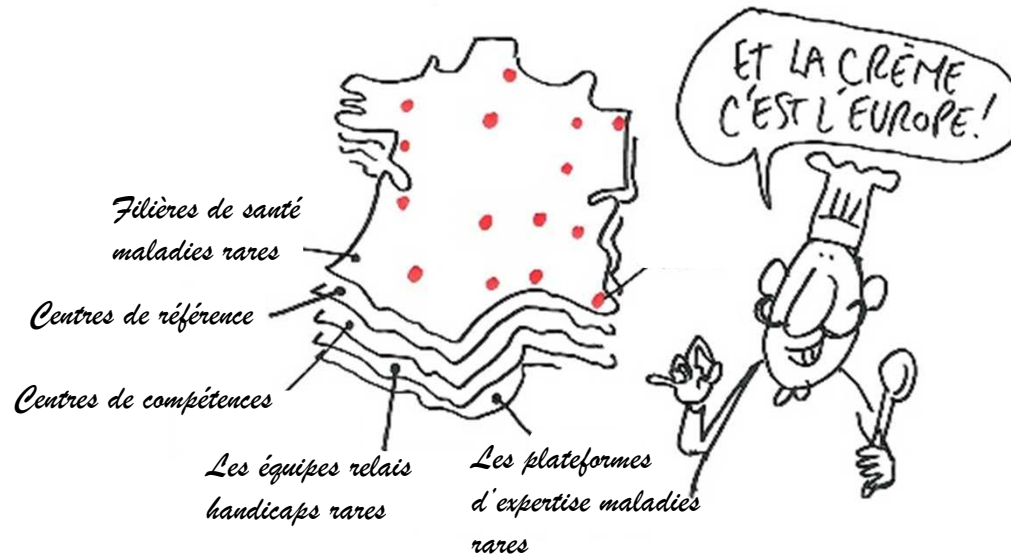
L'EUROPE

LES RESEAUX DE REFERENCE : ERN

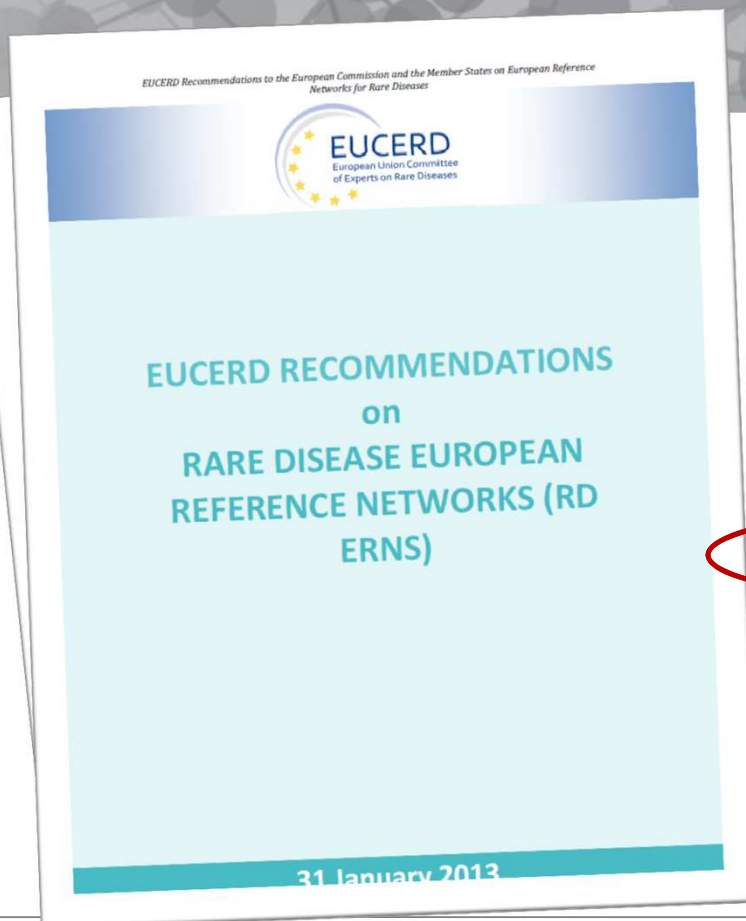
www.brain-team.fr



LE MIUE-FEUILLE FRANÇAIS



2013 : Recommandations de l'EUCERD



1. *EUCERD Recommendations on Quality Criteria for **Centres of Expertise** for Rare Diseases in Member States (24 October 2011)*
2. *Recommendations of the EUCERD to the European Commission and Member States on Improving **Informed Decisions Based on the Clinical Added Value of Orphan Medicinal Products (CAVOMP)** Information Flow (September 2012)*
3. *EUCERD Recommendations on **Rare Disease Patient Registration and Data Collection** (5 June 2013)*
4. *EUCERD Recommendations on Core Indicators **for Rare Disease National Plans/Strategies** (6 June 2013)*
5. *EUCERD Recommendations on **European Reference Networks for Rare Diseases** (31 January 2013) and Addendum (10 June 2015)*

Constitution de réseaux européens de prise en charge des maladies rares







European
Reference
Networks

Et si les **meilleurs spécialistes** d'Europe s'unissaient pour traiter des **pathologies complexes ou rares** nécessitant des **soins hautement spécialisés**, ainsi qu'une concentration de connaissances et de ressources?

Tel est l'objectif des **Réseaux de Référence Européens**, un projet qui devient aujourd'hui réalité.

Partagez et enrichissez votre expertise. Discutez avec vos confrères. **Soyez prêts à élaborer un projet et à rejoindre un réseau.** La Commission européenne lancera un **appel à propositions en 2015.**

Plus d'informations sur ec.europa.eu/join-ern


Share. Care. Cure.

Une initiative de la  Commission européenne

www.brain-team.fr



BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central




The cover features the European Commission logo and the text: 'EUROPEAN COMMISSION DIRECTORATE-GENERAL FOR HEALTH AND FOOD SAFETY Public Health', 'European Reference Networks', 'RARE DISEASE EUROPEAN REFERENCE NETWORKS: ADDENDUM TO EUCERD RECOMMENDATIONS OF JANUARY 2013', 'The decision of the Commission expert group on rare diseases', and '10th June 2015'. The website 'www.brain-team.fr' is at the bottom.

2015 : Addendum Recommandations de l'EUCERD

Regroupement thématique des ERNs

Rare immunological and auto-inflammatory diseases
Rare bone diseases
Rare cancers* and tumours
Rare cardiac diseases
Rare connective tissue and musculoskeletal diseases
Rare malformations and developmental anomalies and rare intellectual disabilities
Rare endocrine diseases
Rare eye diseases
Rare gastrointestinal diseases
Rare gynaecological and obstetric diseases
Rare haematological diseases
Rare craniofacial anomalies and ENT (ear, nose and throat) disorders
Rare hepatic diseases
Rare hereditary metabolic disorders
Rare multi-systemic vascular diseases
Rare neurological diseases
Rare neuromuscular diseases
Rare pulmonary diseases
Rare renal diseases
Rare skin disorders
Rare urogenital diseases



BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



European
Reference
Networks

Rare Neurological Diseases



Partenaires :

25 centres – 14 états

Pathologies incluses :

rare movement and cognitive disorders

- Ataxias/Hereditary Spastic Paraplegias
- **Frontotemporal degeneration**
- Dystonia / Paroxysmal (non-epileptic)/ Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation
- Leukodystrophies and neurometabolic movement disorders
- Huntington and Chorea
- Rare and atypical Parkinson including Multisystem Atrophy and **Progressive supranuclear palsy**

Préparation :

Depuis mai 2015

www.ern-rnd.eu





La filière BRAIN-TEAM

**UN RÉSEAU.... DE RÉSEAUX ?
POUR FAIRE DU LIEN COHERENT**

**UN RÉSEAU.... COMPLEXE
MAIS AVEC DES FORCES VIVES**

**UN RÉSEAU.... AUTOUR DU PATIENT
UNE VOLONTE MEDICO-SOCIALE ET DES
RELAIS ASSOCIATIFS**

www.brain-team.fr



Merci pour votre attention

CONTACTS

Chef de projet
Sophie Bernichtein
sophie.bernichtein@aphp.fr
01 42 16 14 29

Chef de projet adjoint
Bénédicte Belloir
benedicte.belloir@aphp.fr
01 42 16 13 34

Chargée de mission
Céline Vervueren
mission@brain-team.fr

Chargée de mission
Isabelle Maumy
mission@brain-team.fr

Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM - Bâtiment de Rééducation - Consultation de Génétique -
Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, 47-83 Bd de l'Hôpital, 75651 Paris Cedex 13

