



ARAMISE - Assemblée générale 2025 – Samedi 14 juin – 16h-17h30

Rencontre en visio avec les neurologues des Centres de référence

Thèmes possibles d'interventions et de discussion

A partir des situations décrites et des besoins formulés par les patients membres d'Aramise, quelles réponses pourraient/pourront être apportées par les Centres de référence et le Réseau AMS compte-tenu :

- Du contenu du 4^{ième} PNMR (notes en retrait et en bleu)
 - o Crédits de fonctionnement alloués aux CRMR
 - o Appels à projets ???
 - o Objectifs affichés
- Des choix et des priorités définis par les 3 Centres de référence et 14 CCMR du Réseau AMS

Diagnostic

- Les défis du diagnostic précoce de l'AMS
 - Comment réduire l'errance ?
 - Comment mieux informer les généralistes et les neurologues exerçant hors du Réseau : ville, secteur hospitalier public, privé... ?
- Quel soutien aux patients au moment de l'annonce du diagnostic ?
 - Une psychologue à Bordeaux ? A La Pitié-Salpêtrière peut-être aussi ?
 - Quelles réponses aux questions existentielles des malades ?
 - o Sur le pronostic vital
 - o Sur la durée prévisible de vie en quasi-autonomie, sans fauteuil roulant ?
 - o Sur les perspectives qui vont sans doute s'ouvrir avec la loi sur la fin de vie ?

1

Prise en charge

- Quelles stratégies de prise en charge multidisciplinaire ?
 - pour les patients passés par un CR ou un CC pour le diagnostic ou sa confirmation, mais non suivis régulièrement dans ce CR ou ce CC
 - qui assure la coordination : médecin généraliste, neurologue de proximité ?
 - ce médecin de proximité est-il en contact avec le CR ou le CC ?
 - quid des « nouveaux métiers d'accompagnement » évoqués dans le PNMR 4 ? Financés, ou non, ou sur appels à projets des filières ?

PNMR4 6 Page 19 : AXE 1 AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

Créer de nouveaux métiers d'accompagnement des malades dans le parcours de vie, en lien avec les structures existantes afin de libérer du temps médical :

- Déployer des coordonnateurs de soins et de parcours dans les CRMR/CRC ou les PEMR/PCOM connaissant bien les structures d'appui territoriales et renforcer la coordination en lien avec les

médecins traitants, DAC et les acteurs du médico-social (notamment MDPH) ;

◦ Recruter des « coordinateurs de dossier » : des case-manager ou facilitateurs de parcours particulièrement impliqués dans les périodes de transition et formés aux maladies rares.

- pour les patients hors Réseau des CR et CC AMS.
 - faut-il les inciter à se rapprocher d'un CR ou d'un CC ?
 - quelles relations, existantes ou à créer/développer, entre les CR /CC et les services de neurologie en hôpital public ou privé qui suivent des patients AMS ?
 - diffusion du PNDS-AMS ?

Traitements

- **Le suivi en kinésithérapie et en orthophonie** : difficultés pour les malades à trouver des praticiens disponibles et connaissant la maladie
 - **En kinésithérapie** : aide précieuse de la kinésithérapeute de BRAIN-TEAM, Iris Marolleau, avec laquelle nous avons collaboré pour la création d'exercices spécifiques à l'AMS sur l'application Brain'Mouv. Elle répond aussi aux questions des kinés qui cherchent des informations sur la prise en charge des personnes souffrant de maladies neurologiques
 - **En orthophonie** : le besoin est important mais les professionnels peu disponibles et peu informés. Le PNDS n'est pas disert sur le sujet.

Qui pourrait prendre en charge

- La conception d'un protocole d'accompagnement pour les malades confrontés aux problèmes d'expression orale, de fausses routes, de déglutition ?
 - La création d'un outil numérique interactif qui intégrerait ce protocole permettrait l'entraînement à la maison, à temps choisi ?
 - La question a été posée à Brain Team qui nous a dit s'en occuper, sans plus de précision jusqu'à présent.
- Quid du traitement de la douleur dont se plaignent un certain nombre de patients AMS.
 - Les CR et CC ont-ils des solutions à proposer ?
 - Ou bien orientent-ils vers les Centres anti-douleurs quand les traitements les plus courants n'agissent pas, sachant que les délais de consultation dans ces Centres sont très longs ?
 - Recherche et développement de nouveaux traitements,

Page 65 du PNMR4 AXE 3 PROMOUVOIR L'ACCÈS AUX TRAITEMENTS ANS LES MALADIES RARES / ACTION 20.4 Accélérer la mise en place des essais cliniques

- Optimiser le modèle de fast-track (procédure accélérée) pour les autorisations d'essais cliniques dans le cadre du règlement européen (autorités réglementaires et évaluation éthique) ;
- Travailler à réduire les délais d'obtention des avis des comités de protection des personnes (CPP), ce qui pourrait passer par la transmission aux CPP d'une synthèse du « protocole assistance » (échanges entre le promoteur et

l'EMA – Agence européenne du médicament) afin d'expliciter le cheminement de l'essai clinique (choix des endpoints – critères d'évaluation - , méthodologie statistique, etc.) et fournir l'ensemble des informations déjà disponibles et nécessaires à leur évaluation ; etc, etc

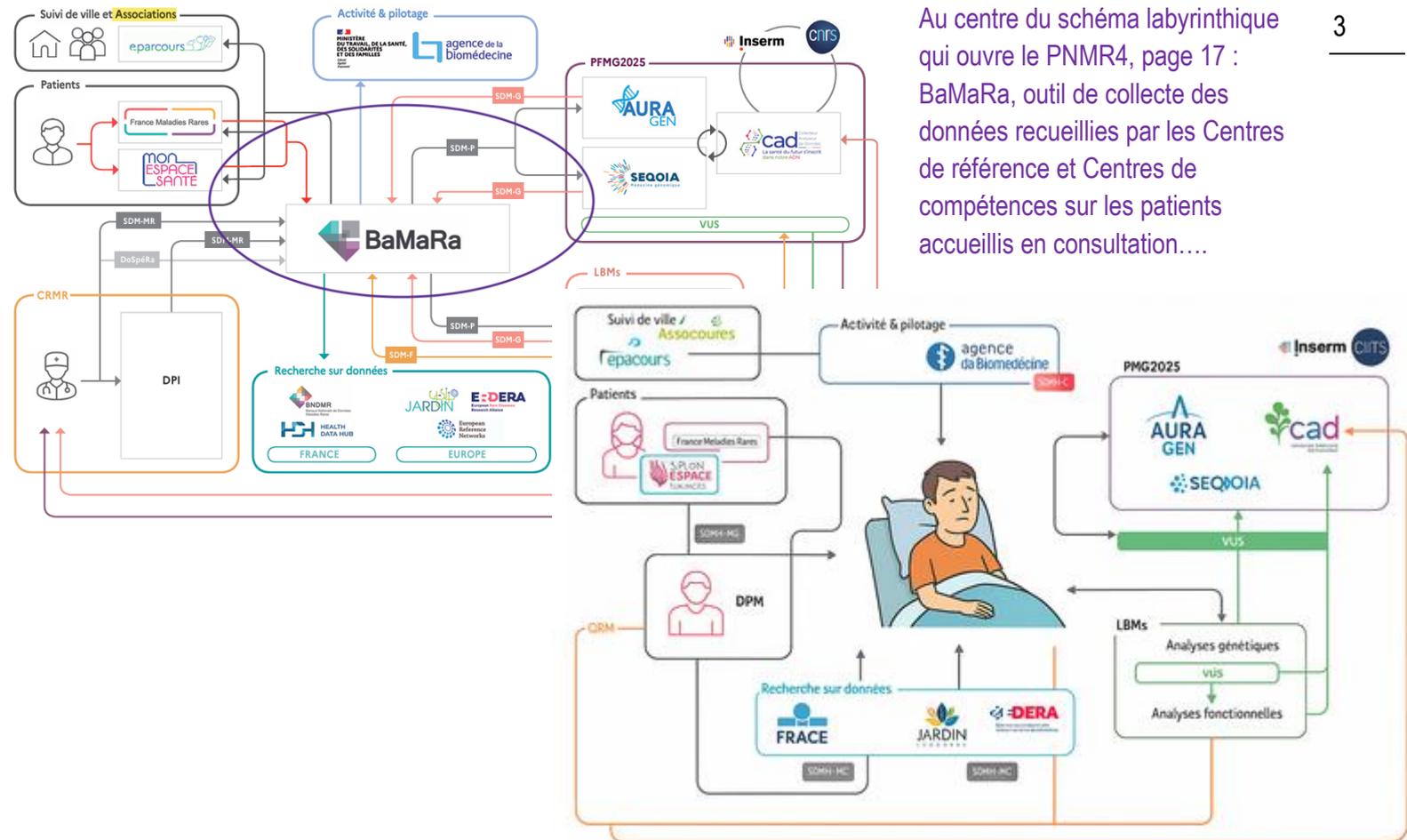
- Les préconisations inscrites dans le PNMR4 correspondent-elles aux besoins/attentes des services hospitaliers (neurologie, investigation clinique) ? Sont-elles financées ?
- Permettront-elles aux CR et CC AMS d'intégrer davantage de patients dans les essais ?
- Nous sommes en contact et dans l'échange avec des laboratoires : IONIS, Lundbeck. Ces contacts présentent-ils, selon vous, un intérêt ?

Suivi et qualité de vie

- Le programme d'Education Thérapeutique du Patient ?
- Les malades sont confrontés à de nombreux problème de vie quotidienne sur lesquels ils échangent parfois les solutions qu'ils ont trouvées.
 - Pourrait-on imaginer quelques rendez-vous en visio avec une ou un ergothérapeute qui pourrait répondre à leurs questions ?

Le recueil, les bases et entrepôts de données, registres et cohortes....

Au centre du schéma labyrinthique qui ouvre le PNMR4, page 17 : BaMaRa, outil de collecte des données recueillies par les Centres de référence et Centres de compétences sur les patients accueillis en consultation....



PNMR4 - Page 72 - Les bases de données maladies rares sont actuellement nombreuses et pâtissent d'une organisation hétérogène et de moyens insuffisants pour faire face aux nouvelles exigences de conformité (RGPD, règlement sur la gouvernance des données ou DGA, directive EHDS...) et de sécurité (risques cyber), ou encore pour développer les interconnexions entre les bases existantes, notamment le SNDS (Système national des données de santé).¹

BaMaRa

L'acronyme de la Base de données Maladies Rares apparaît fréquemment dans le document PNMR4 :

- Pour l'aide au « remplissage »,
- Pour élargir le type et le format des données collectées (données brutes)
- Pour partager des données au sein des Réseaux européens (ERN)
- Pour le recueil de données génomiques en lien avec les « Laboratoires de Biologie Médicale contribuant au diagnostic génétique » (Plan France Médecine Génomique)

BNDMR

• La BNDMR, Banque Nationale de Données Maladies Rares, que BaMaRa alimente, occupe une place centrale dans ce 4^{ème} Plan Maladies Rares .

On apprend ainsi

- La création prochaine de " l'application « France maladies rares » reliée à la BNDMR et servant de portail maladies rares" (page 29).
- Que 2 M€ par an seront consacrés aux évolutions de la BDMR,
- Que la BNDMR collaborera avec le CAD, Collecteur Analyseur de Données, avec l'ABM, Agence de Bio-Médecine

• Les derniers chiffres (décembre 2024) publiés par la BNDMR concernant l'AMS sont les suivants :

Atrophie multisystématisée	102	1355	808
----------------------------	-----	------	-----

.....1355°:total / 808°:vivants ¶

Ces chiffres recouvrent les déclarations faites par les CR et les CC, mais ne prennent pas en compte les malades suivis dans le « reste » du système hospitalier public et privé et par les neurologues de ville. Ils ne permettent pas d'affiner les évaluations données dans le PNDS du nombre de personnes souffrant d'AMS en France :

- entre 1,6 et 5 cas pour 100 000 habitants, soit entre 1100 et 3400 personnes malades
- pour un nombre de nouveaux cas estimé chaque année entre 41 et 1100 personnes

¹ <https://www.snds.gouv.fr/SNDS/Accueil>

France Cohortes

Les pages 82 à 84 du Plan Maladies Rares sont incompréhensibles pour tous ceux qui, comme nous, ne sont pas familiers des structures du numérique en santé ..

- Dans une formulation vague, page 38, le Plan annonce qu'il est prévu de « **Poursuivre le renseignement des bases de données et des registres complémentaires déployés dans les FSMR.** ».

La base de données BioProgAMS initiée par le Dr Foubert-Samier est-elle possiblement concernée ?

- Page 73, sous le titre "DÉVELOPPER LES BASES DE DONNÉES ET LES BIOBANQUES", il est indiqué que " **La BNDMR pourrait intégrer en son sein de nouvelles bases et les nouvelles cohortes rejoindre France Cohorte**" :

Même question que plus haut : en quoi la cohorte BioProgAMS, élargie peut-être aux données du 3^{ème} CRMR, pourrait-elle être concernée ?

RaDiCo (Rare Disease Cohorts)...

Page 84 - ACTION 25.2 Favoriser les synergies entre RaDiCo, (Rare Disease Cohorts), France Cohortes et la BNDMR

La plateforme RadiCo continue d'évoluer via l'enrichissement des bases de données, notamment grâce à la mise en place de collections biologiques et à l'extension de certaines cohortes au niveau européen. RaDiCo collabore activement avec France Cohortes et est actuellement en phase de migration vers son système d'information (SI). Cette intégration représente une avancée stratégique, car elle facilite le chaînage des données avec le SNDS, renforce les interactions avec les ERN (European Reference Networks) et jette les bases du projet d'interopérabilité en cours de discussion avec la BNDMR. Dans ce contexte, le PNMR4 favorisera les synergies entre RaDiCo, France Cohortes et la BNDMR.

- Le site de France Cohortes héberge les pages de présentation de RaDiCo ². Cette structure est dédiée aux maladies rares

RaDiCo héberge treize cohortes maladies rares (MR) sélectionnées par un jury international.

Ces cohortes couvrent 67 maladies et ont pour objectifs de :

- décrire l'histoire naturelle de la MR ,
- identifier les gènes en cause,
- établir des corrélations phénotype-génotype,
- élucider leur physiopathologie, v) identifier de nouvelles pistes thérapeutiques, vi) évaluer leur impact sociétal et médico-économique,

² <https://francecohortes.org/>

<https://francecohortes.org/cohortes/annuaire-des-cohortes/RaDiCo>

- identifier les patients éligibles pour de nouvelles approches thérapeutiques

Radico propose une plate-forme opérationnelle nationale.

Assimilable à une infrastructure, elle permet de développer des e-cohortes maladies rares (MR) répondant à de stricts critères d'excellence.

Les processus sont industrialisés et suivis par des indicateurs qualité.

- Comment les Centres de référence de l'AMS se situent-ils par rapport à ces démarches ?