

FILIERE MUCO-CFTR

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

FICHE D'IDENTITE

Animatrice: Pr Isabelle DURIEU, isabelle.durieu@chu-lyon.fr

Chef de projet : Stéphane MAZUR, stephane.mazur@chu-lyon.fr

Etablissement d'accueil : Hospices Civils de Lyon - 3 Quai des célestins - 69229 LYON Cedex 02

Site internet : <https://muco-cftr.fr>

ORGANISATION

Le **Comité de gouvernance** de la filière est assuré par le Conseil National de la Mucoviscidose (CNM). Ce dernier présente la particularité de réunir à parts égales les membres des bureaux des Conseil d'Administration de la Société Française de Mucoviscidose et de l'association Vaincre la Mucoviscidose. Le président du Conseil Médical et la directrice médicale de l'association en sont également membres. Depuis la labellisation du CRMR Mucoviscidose le comité de gouvernance de la filière inclut également les responsables des centres de référence coordonnateur (1) et constitutifs (4). Le CNM assure le suivi et l'évaluation du plan d'actions de notre filière et définit les grandes orientations stratégiques.

Afin d'assurer une réactivité et une souplesse de fonctionnement le CNM s'est doté d'une « structure opérationnelle ». Celle-ci se compose de l'animatrice de la Filière, des 5 responsables de CRMR, des directrices médicale et scientifique de Vaincre la Mucoviscidose, du responsable du groupe d'éducation thérapeutique de la SFM et de la filière, du président de la SFM, du Président du Conseil médical de la Mucoviscidose et du chef de projet de la Filière.

PERIMETRE

Le périmètre de la Filière de Santé Maladies rares MUCO-CFTR couvre la mucoviscidose et les affections liées à une anomalie du CFTR (ex : diagnostic non conclu de mucoviscidose au dépistage), CFTR-Related Disorders (pancréatite chronique ou récidivantes, absence congénitale des canaux déférents, bronchectasies diffuses...).

Au sein des réseaux européens de référence (ERN), nos pathologies sont portées par l'ERN-LUNG. Ce dernier regroupe 9 maladies ou groupes de maladies pulmonaires rares dont la Mucoviscidose qui est représentée par le « core network for CysticFibrosis ». Il faut souligner qu'une société savante

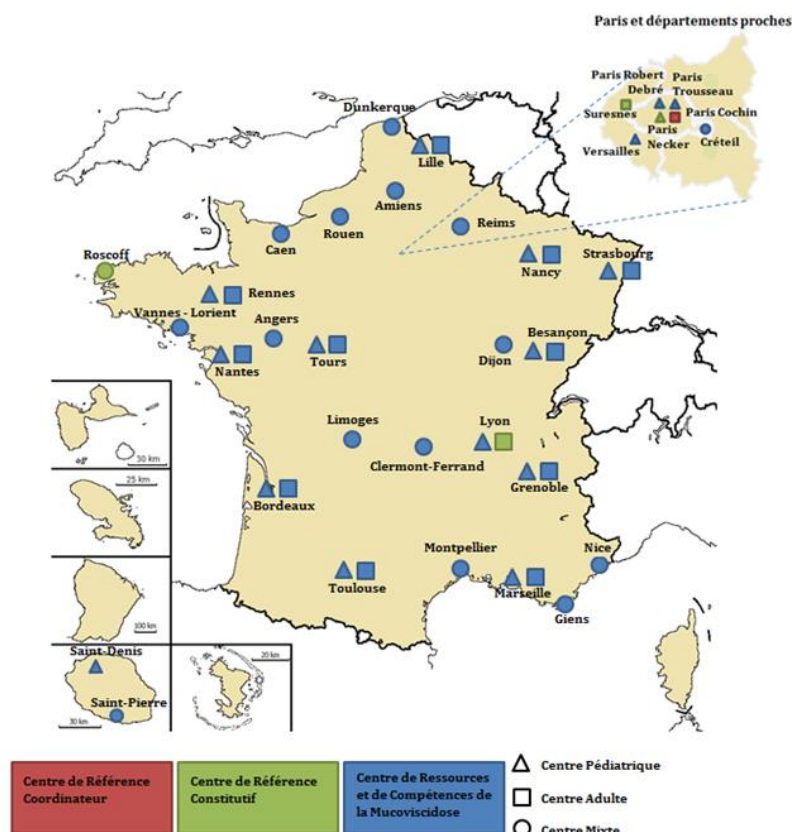
européenne, l'ECFS, existe depuis plus de 40 ans et a largement contribué à structurer la recherche clinique (ECFS clinical trial network), rédiger des standards de soins (ECFS guidelines) et mis en place un registre européen alimenté par les registres nationaux.

COMPOSITION

La filière s'articule autour de :

- Un centre de référence coordonnateur, 4 centres de référence constitutifs et 42 Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM)
- 31 laboratoires de génétique regroupés au sein du réseau GenMucoFrance
- L'association Vaincre La Mucoviscidose
- Une société savante : Société Française de la Mucoviscidose
- 8 centres accrédités de transplantation pulmonaire ou cardio-pulmonaire
- 151 équipes de recherche actuellement soutenues par Vaincre La Mucoviscidose
- Les réseaux de santé
- Les professionnels de proximité (médecins traitants, kinésithérapeutes, pharmaciens, infirmiers...)

Figure n°1 : Cartographie des centres rattachés à la filière MUCO-CFTR



ACTIONS ISSUES DU PNMR3 REALISEES PAR

LA FILIERE MUCO-CFTR EN 2022

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

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

Avec notamment l'appui de l'Agence de la Biomédecine (ABM) et d'Orphanet.

Les procédures de diagnostic au sein de notre Filière sont bien visibles, encadrées et opérationnelles, largement (mais non exclusivement) appuyées sur le dépistage néo-natal de la maladie en place depuis 2002. Les algorithmes décisionnels en vue du diagnostic biologique/génétique ont été définis pour toutes les pathologies intégrées au périmètre de MUCO-CFTR (PNDS 2017 « Mucoviscidose » et PNDS 2021 « Évaluation diagnostique et prise en charge des affections liées ou associées à CFTR »). La Filière travaille par ailleurs en étroite collaboration avec le réseau des laboratoires de génétique moléculaire GenMucoFrance, représenté à notre Conseil Médical de la Mucoviscidose par le Dr Emmanuelle Girodon-Boulandet, une des coordinatrices du réseau.

- Base de données CFTR-France

La Filière MUCO-CFTR soutient le travail collaboratif national coordonné par l'unité Mucoviscidose du Laboratoire de génétique moléculaire de Montpellier (CHU de Montpellier et INSERM U1046). Ce projet est réalisé en lien avec les 10 laboratoires de génétique spécialisés dans l'analyse du gène *CFTR* en France et le Registre Français de la Mucoviscidose.

Au sein de la base de données *CFTR-France* (en [accès direct](#)) sont collectées les données cliniques et les données génétiques anonymisées de plus de 5000 individus : patients atteints de mucoviscidose ou présentant des affections liées à *CFTR*, enfants issus du dépistage néonatal (dont certains avec un diagnostic non conclu), individus asymptomatiques porteurs d'au moins deux variants *CFTR*. 772 variants différents sont répertoriés, dont une majorité de variants rares. Ces variants sont classés selon les données épidémiologiques (corrélations génotype/phénotype) et fonctionnelles disponibles.

Il s'agit d'un travail extrêmement utile pour la collectivité française et internationale. Cet outil est en particulier précieux dans le cadre du conseil génétique, notamment pour aider à la prise en charge des couples à risque pour lesquels un diagnostic prénatal ou préimplantatoire peut être proposé.

- **Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025.**

« Définir et mettre en place un dispositif d'accès encadré aux plateformes nationales du PFMG 2025 pour le diagnostic des maladies rares en s'appuyant sur la mesure 6 de ce plan et sur la mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) d'amont et d'aval du séquençage à très haut débit, en impliquant directement les CRMR et les laboratoires de génétique moléculaire. »

Bien que certaines pathologies relevant du périmètre de notre Filière soient éligibles à une pré-indication de séquençage à très haut débit, nous avons considéré que nous n'étions pas prioritaires au regard des attentes suscitées par le Plan France Médecine Génomique 2025 par d'autres Filières de Santé Maladies Rares. Nous prévoyons cependant de nous positionner ultérieurement lors d'un

prochain appel à candidature et lorsque les 2 plateformes de séquençage SeqOIA et AURAGEN auront achevé leur montée en puissance.

MUCO-CFTR participe chaque année à la réunion inter-filières relative à l'avancement du Plan France Médecine Génomique 2025.

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

« Les FSMR contribueront à la mise en place de ces observatoires du diagnostic qui se déploieront au sein des comités multidisciplinaires de chaque FSMR. »

Cet observatoire est représenté par le réseau GenMucoFrance qui regroupe les professionnels de l'ensemble des laboratoires de génétique impliqués dans le diagnostic de la mucoviscidose et des affections liées à CFTR. Il dispose d'un site Internet [conçu par la Filière](https://genmucofrance.muco-cftr.fr/) et avec un accès sécurisé : <https://genmucofrance.muco-cftr.fr/>. Quatre de ces laboratoires sont labellisés « laboratoires de biologie médicale de référence » (LBMR) (arrêté du 15/07/2021) et remplissent leurs missions fixées par le décret n°2016-1989 du 30/12/2016, modifié par le décret n°2021-293 du 16 mars 2021, en particulier les missions de veille scientifique et technologique sur les innovations diagnostiques.

Trois des coordinatrices du réseau, membres de LBMR, les Dr Marie-Pierre Audrézet, Emmanuelle Girodon-Boulandet et Caroline Raynal, sont associées au projet de Registre des patients en errance et impasse diagnostiques de notre Filière, confié au CRM de Paris Necker, qui s'appuie notamment sur les données de CFTR-France. Ces généticiennes moléculaires représentent la filière au sein du PFMG 2025.

GenMucoFrance organise par ailleurs tous les deux ans une réunion nationale, reconnue au titre de la formation continue, à visée des généticiens moléculaires, ingénieurs et techniciens de laboratoire. Ainsi les 15 et 16 septembre 2022 un Atelier sur le Diagnostic Moléculaire de la Mucoviscidose s'est déroulé à Clermont-Ferrand (avec la possibilité d'y assister également par visioconférence). Six thématiques ont été abordées : 1) le dépistage néonatal ; 2) les actualités concernant le réseau GenMucoFrance; 3) les affections liées à CFTR (AL-CFTR ou CFTR-RD en anglais) ; 4) les évolutions du NGS ; 5) l'identification et la caractérisation des variants CFTR dans le cadre du diagnostic ; 6) les thérapies ciblées. Cette manifestation a regroupé 68 participants de laboratoires publics et privés (34 biologistes, 5 ingénieurs, 19 techniciens, 6 médecins généticiens ou conseillers en génétique, 3 médecins de CRCM et une représentante de l'association Vaincre La Mucoviscidose), ainsi que plusieurs sociétés ayant apporté un soutien financier à l'événement (9 participants de 4 sociétés).

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

Description de l'organisation et du nombre de réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) portées par la FSMR ; Eléments descriptifs d'un accès équitable à l'expertise.

Une Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) nationale Mucoviscidose se déroulent chaque trimestre. Nous avons constitué un groupe de 47 experts nationaux (bactériologiste, diabétologue, généticien, hépato-gastro-entérologue, mycologue, ORL, radiologue, ...) qui sont sollicités en fonction des thématiques des cas présentés.

En 2022, 15 cas cliniques (7 pédiatriques, 8 adultes), soit le nombre le plus élevé depuis la mise en place de nos RCP nationales en juin 2019, ont été soumis pour expertise.

6 dossiers de suivi de cas déjà présentés dans une précédente RCP ont également été rediscutés. En moyenne, chaque réunion regroupe une cinquantaine de participants.

Parallèlement, MUCO-CFTR pilote en collaboration avec la Filière MHEMO, un groupe inter-filières « RCP » associant 9 FSMR ayant choisi l'outil de RCP « SARA ».

Nous prévoyons en 2023 de :

- 1) mettre en ligne une base documentaire des cas cliniques discutés et ce à des fins de formation de jeunes internes notamment ;
- 2) convier les paramédicaux à nos RCP.

▪ **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.**

(Définition d'arbres de décision pour le diagnostic et choix d'un scénario pour les patients sans diagnostic de chaque filière).

« Le réexamen des dossiers des personnes malades est nécessaire au fur et à mesure de l'évolution des connaissances et des technologies. Il permettra de réduire les pertes de chance en termes de prise en charge. Il est particulièrement important au plan diagnostique ».

Dans le cadre de la lettre d'engagement 2020 de la DGOS, notre Filière poursuit et développe progressivement ses différents axes de travail et objectifs autour de l'errance et de l'impasse diagnostiques (EID) :

- 1) Un groupe de travail « EID » a été créé en 2022. Il est constitué de généticiens pneumologues, pédiatres, personnels de Vaincre la Mucoviscidose (Registre français) et de la Filière MUCO-CFTR. Il a pour missions de coordonner l'ensemble des projets en lien avec cette thématique en partenariat avec le CRMR constitutif Mucoviscidose de Necker.
- 2) Concernant les formes non conclues du dépistage qui échappent au suivi des CRMR et CRCM, une convention de collaboration avec le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCNDN) de Tours a été signée cette année. Cette collaboration permettra d'accéder en amont aux dossiers de ces patients afin d'avancer dans leur reclassification. Ainsi une équipe d'experts référents a été constituée. Elle est composée de 8 cliniciens de différents centres de mucoviscidose, 2 biologistes, 3 généticiens. Ce groupe discutera des dossiers des patients avec des formes non conclues et des investigations supplémentaires à réaliser afin d'affiner le diagnostic lors du dépistage néonatal de cette maladie.
- 3) La rédaction d'un projet de recherche intitulé « *Errance CFTR-RD : Evaluation du devenir des patients non conclus pour le diagnostic de la mucoviscidose afin de repérer les patients potentiellement à risque d'évoluer vers le spectre clinique de mucoviscidose* » est en cours de finalisation. Il s'agit d'une étude de cohorte observationnelle qui inclura des patients pédiatriques mais également adultes. Cet observatoire sera adossé au Registre Française de la Mucoviscidose. Les démarches administratives et réglementaires liées à ce projet sont en cours.

- 4) L'identification des patients en errance et impasse diagnostiques dans BaMaRa a été réalisée. Une première extraction des données montre que moins de 5% des patients ne possèdent pas de diagnostic « confirmé ». Il sera demandé à chaque centre de reprendre la liste des patients concernés pour essayer d'en affiner le diagnostic. Les patients restant en errance et impasse seront revus par un groupe d'experts pour tenter de confirmer/infirmier leur statut. Un croisement des données du statut du diagnostic de ces patients dans BaMaRa avec celui figurant dans le Registre français sera effectué.
- 5) Un guide de codage BaMaRa sera publié en 2023 concernant notamment le codage des diagnostics difficiles.

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.**
 - Recensement des maladies et identification des patients
 - Intégration du set de données minimum maladies rares
 - Formation à la saisie de données
 - Assurer l'interface centres / BNDMR
 - Harmonisation des pratiques de codage

Les 47 centres de Mucoviscidose sont maintenant bien formés à BaMaRa et l'utilisent quotidiennement. La Filière, par l'intermédiaire de ses chargées de missions, relaie et diffuse toutes informations utiles en provenance de la BNDMR et poursuit son accompagnement des centres en répondant à leurs interrogations.

MUCO-CFTR a financé au premier trimestre 2022 un poste à temps d'ARC pour finaliser la saisie des patients et de l'activité 2021 d'un centre qui avait pris du retard.

Nous nous concentrons à présent sur le contrôle qualité des données afin d'alerter les centres sur d'éventuels oublis ou erreurs de saisie. Enfin, la réalisation d'un guide de codage est programmée pour 2023.

Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

« Disposer d'un état des lieux, régulièrement mis à jour, des thérapeutiques (médicaments, dispositifs médicaux, traitements non médicamenteux) proposées aux malades dans le traitement des 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.**

Travail avec les associations, experts, laboratoires dans le but d'avoir recours plus systématiquement au processus d'évaluation d'amont de la HAS.

Les actions conjointes de la Filière (soutien au projet de suivi en vie réelle des patients sous ATU Kaftrio®, voir action 4.3), de l'association Vaincre la Mucoviscidose (discussion avec la HAS, CEPS) et du CRMR coordonnateur Mucoviscidose, ont contribué en juillet 2021 à la publication au Journal Officiel du remboursement des spécialités pharmaceutiques Symkevi® et Kaftrio® pour les patients à partir de 12 ans et présentant un profil génétique bien défini. Cela représente un potentiel de plus de 3000 patients éligibles.

Une demande d'extension d'AMM (élargissement de la classe d'âge et du profil génétique des patients) et d'un cadre de prescription compassionnelle ont été obtenus en 2022 pour Kaftrio®. Une nouvelle demande de modification du CPC pour Kaftrio® a été déposée en 2023.

- **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.**

Réunir des informations et dissémination sur les traitements d'intérêts (Ex. mise en place d'un guichet unique).

Un groupe de travail « médicaments » a été constitué en 2020 au sein de la Filière MUCO-CFTR. Il est composé de 3 médecins (1 pédiatre, 2 pneumologues), 2 pharmaciens, 1 patient (représentant associatif), 1 représentant recherche clinique. A l'exception des modulateurs de CFTR pour lesquels nous sommes en discussion directe avec les autorités compétentes, nous n'avons pas de molécules particulières pour lesquelles nous souhaiterions mener des actions spécifiques.

Notre Filière est membre du groupe de travail inter-filières concernant l'observatoire des traitements.

- **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.**

« Favoriser la réalisation d'études médico-économiques ou d'études en vie réelle pour générer et colliger des données pour tous les médicaments disposant d'une AMM pour le traitement d'une maladie rare et certains dispositifs médicaux pertinents ». (Recueil de données par les CRMR, CCMR, recueil de données RTU/ATU, exploiter les données recueillies par les malades et leurs familles...).

Depuis 2020, la Filière soutien et participe à trois projets visant à générer des connaissances en vie réelle de médicaments (modulateurs de CFTR : Kaftrio®). Ces études sont pilotées à Paris par le CRMR Mucoviscidose coordonnateur de Cochin et constitutif de Necker et adossées au Registre Français de la Mucoviscidose. Elles se déclinent ainsi :

- 1) Cohorte nationale Kaftrio®: elle concerne les patients de plus de 6 ans porteurs d'au moins une mutation F508del. Actuellement plus de 3300 patients sont suivis et le seront pendant une période d'au moins 3 ans ;
- 2) Cohorte nationale pédiatrique Orkambi® : 600 patients inclus âgés de 2 à 12 ans ;
- 3) Cadre de Prescription Compassionnelle (CPC) Kaftrio®: plus de 80 patients à partir de 12ans, ayant une atteinte pulmonaire sévère en l'absence de mutation F508del ont été inclus.

Deux premiers articles ont été publiés et concernent la cohorte de suivi de patients sous ATU Kaftrio® (patients plus de 12ans, atteinte pulmonaire sévère et porteurs d'au moins une mutation F508del) sur la période janvier 2020 à juillet 2021 (date de l'AMM). Ils montrent notamment : 1) un arrêt rapide et durable des traitements les plus lourds et contraignants (ventilation non invasive, alimentation par sonde entérale, ... ; 2) une amélioration rapide et durable de la fonction respiratoire chez les patients ; 3) une diminution importante de la greffe pulmonaire pour mucoviscidose en France.

Plusieurs autres publications sont attendues en 2023 sur la cohorte de patients inclus dans le CPC Kaftrio®, mais également sur le suivi pendant 12 mois de la cohorte nationale. Les résultats dans la population pédiatrique présymptomatique ou avec une atteinte pulmonaire encore peu développée sont très attendus.

Les données du CPC Kaftrio® seront transmises à l'ANSM pour discuter d'une extension du CPC aux patients sans atteinte pulmonaire sévère.

Ces données de suivi sont très importantes pour évaluer les effets bénéfiques à long terme, identifier d'éventuelles évènements indésirables rares ou tardifs, mais également pour préparer d'éventuelles évolutions dans les parcours de soins des patients traités.

Chaque année lors de nos journées Filière, nous consacrons un plénière aux résultats des données Kaftrio® en vie réelle ainsi qu'à tout projet en lien avec les modulateurs de CFTR.

L'action 4.3 est dédiée également à la réalisation d'études médico-économiques auxquelles la Filière a participé financièrement en 2022. Pour développer cette thématique coordonnée par le CRMR Mucoviscidose constitutif de Lyon, il a été initialement réalisé un chaînage probabiliste du Registre Français de la Mucoviscidose avec le Système National des Données de Santé (SNDS) sur la période 2006-2017. L'étude a concerné l'analyse de l'évolution de la consommation et du coût des soins. Ce travail a donné lieu à une première publication en 2021 dans [Journal of Cystic Fibrosis](#).

Ce chaînage a également permis de réaliser une étude d'incidence et de prévalence des cancers dans la population mucoviscidose, transplanté et non transplanté. Un article a été publié en 2022 dans [Frontiers in Public Health](#).

Un PHRC a été obtenu en 2020 et intitulé MODUCO (Is effectiveness of CFTR modulators impacted by co-therapy? A Population-based comparative effectiveness study using data from French Cystic Fibrosis registry linked to French National Healthcare Insurance database). Il a pour objectif d'évaluer l'impact des modulateurs sur la consommation de soins et l'utilisation des autres traitements. Son déploiement a été retardé pour deux raisons : la mise à disposition d'un nouveau traitement, le

Kaftrio® d'une part, le retard dans la réponse de la CNAM à notre demande d'accès aux données qui vient enfin d'être donnée.

Un projet intitulé "Therapeutic de-escalation in cystic fibrosis patients treated with CFTR modulators : description, associated factors and impact - RELIEF in CF") a été déposé à l'AAP INSERM-MESSIDORE 2022. Il a été soutenu pour financement en février 2023.

Les autres projets en cours sont :

- 1) Une étude des consommations en fonctions des profils phénotypiques des patients, projet soutenu financièrement par la Filière ;
- 2) L'évaluation du coût de la transplantation pulmonaire et l'estimation des greffes évitées grâce aux modulateurs de CFTR (présentation au congrès européen de la mucoviscidose en juin 2023 et publication en cours)

Les points forts de ces projets sont la possibilité de poursuivre un chainage prospectif et d'associer aux données du SNDS les données génotypiques et phénotypiques ; les limites sont les difficultés à obtenir les autorisations réglementaires nécessaires pour chacun des projets, la mise à disposition des données par la CNAM et de leur trouver des financements académiques.

▪ **Action 4.4 : Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM**

« Organisation d'une enquête confiée aux filières de santé maladies rares (FSMR) et aux centres de référence maladies rares (CRMR/CCMR/CRC) permettant de préidentifier et prioriser les indications et spécialités candidates à une RTU ».

La première partie de la mission de notre groupe de travail « médicaments » a été de recenser au niveau national les traitements prescrits hors AMM en pédiatrie. Il a été ajouté au tableau de recensement proposé par la DGOS, les motifs de prescription hors AMM. Ce travail a été finalisé au 1^{er} semestre 2022 et présenté lors de nos Journées Francophones de la Mucoviscidose (Journées de la Filière).

La deuxième partie de ce travail consistera à recenser les médicaments prescrits hors AMM dans la population des patients adultes.

Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES

▪ **Action 5.2 : construction de l'EJP et participation des équipes françaises**
(Recensement des CRMR et des FSMR impliqués dans l'EJP-RD).

A notre connaissance aucun centre de notre Filière n'est impliqué dans un projet en lien avec l'EJP. Cependant la Filière diffuse via son site Internet toutes informations, notamment les appels à projets, qui nous sont soumis.

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

Aucun de nos centres de mucoviscidose, ni notre ERN-LUNG, ne sont impliqués dans les programmes UDNI ou Solve-RD.

Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

« Créer des temps d'accompagnement pour permettre à l'équipe médicale, soignante et de soutien psycho-social de mieux encadrer et adapter certains moments clés du parcours des malades et leur apporter une information adaptée, progressive et respectueuse. Une attention particulière sera portée à l'annonce du diagnostic, au suivi en cas d'impasse diagnostique et à la transition adolescent-adulte. Organiser les situations d'urgence sans rupture du parcours. Intégrer au soin des programmes d'éducation thérapeutique permettant au malade d'être plus actif et autonome dans sa prise en charge ».

- **Action 7.1 : Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existantes (Communication sur et au sein de la filière)**

Il existe une très bonne complémentarité entre les sites et outils de communication de la Filière et de l'association Vaincre la Mucoviscidose.

Le site Internet de la [Filière MUCO-CFTR](#) diffuse et relaie des informations à destination des professionnels de santé, des parents/patients, des chercheurs mais également du grand public. En 2022, 35 actualités ont ainsi été publiées sur notre site et les réseaux sociaux associés.

On constate que les rubriques Formation (incluant les congrès et les e-learning) et Documentation (PNDS, articles de référence...) sont les parties les plus visitées du site. Nous nous attachons donc à les étoffer régulièrement. Pour rendre le site plus attractif et fonctionnel, une refonte sur un nouvel outil offrant plus de possibilités sera réalisée en 2023.

Concernant les réseaux sociaux, la Filière s'attache à être présente sur les principaux : Facebook, Twitter, YouTube et LinkedIn. L'animation ayant été moindre en 2022, leur fréquentation a baissé. Néanmoins, nous constatons une belle dynamique sur les contenus de type vidéo. La [chaîne YouTube](#) de la Filière a en effet enregistré une forte progression. Le nombre d'abonnés a doublé par rapport à 2021. Cet intérêt fort nous a conduit à mettre en ligne davantage de contenus de ce type. Nos vidéos ont ainsi cumulé plus de 90 000 vues sur l'année 2022.

La Filière MUCO-CFTR a créé et continue d'administrer les sites Internet [Education Thérapeutique et Mucoviscidose](#) – site de la coordination nationale ETP de la Filière, mais aussi le site de [GenMucoFrance](#) (groupe des laboratoires de génétique moléculaire) ainsi que celui de la Plateforme Nationale de Recherche Clinique en Mucoviscidose ([PNRC](#)).

La coordination ETP est particulièrement active, avec un site web très étoffé, et régulièrement pointé en référence par d'autres sites traitant de la thématique. Elle est également présente sur Facebook, Twitter et Instagram.

En 2022, le compte Instagram Education Thérapeutique et Mucoviscidose a connu une forte progression de son audience (+20%) et a doublé son nombre de publications.

- Newsletters

En 2022, nous avons diffusé 3 newsletters en janvier, juillet et décembre (>1400 destinataires) pour présenter les avancées des travaux de la Filière ainsi que toute information d'intérêt concernant les maladies rares.

- Annuaire national des professionnels de santé

Nous avons publié l'annuaire complet des centres maladies rares de la Filière MUCO-CFTR. Il inclut également la liste des professionnels des centres de transplantations, des laboratoires de génétique réalisant le diagnostic moléculaire de la mucoviscidose et des spécialistes médicaux en lien avec nos centres. Quelques exemplaires papier (60 pages) de cet annuaire ont été adressés à chaque centre et le listing des 1400 professionnels de santé a été partagé avec l'association Vaincre la Mucoviscidose.

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

Une formation à l'annonce du diagnostic pour les médecins et les infirmières coordinatrices a été mise en place en 2019 et est soutenue par la Filière. Elle est basée sur le principe de la simulation en santé. Cette formation met en situation 2 apprenants (1 médecin et 1 infirmière coordinatrice) et 2 comédiens professionnels jouant le rôle des parents. Différents scénarios d'annonce du diagnostic (appel téléphonique, différentes réactions des parents) d'une durée de 20 à 30min sont proposés. Ils sont filmés et retransmis au reste du groupe et aux formateurs (2 pédiatres de CRCM et 1 psychologue) afin de permettre ensuite un débriefing commun de 45min. La formation dure une ou deux journées en fonction du nombre d'inscrits.

Deux nouvelles séances ont été organisées en 2022 dans les centres de mucoviscidose pédiatriques de Lyon et Marseille. Elles ont permis de former au total 7 binômes pédiatres et infirmières coordinatrices.

La majorité des centres pédiatriques français ayant maintenant été formés, nous programmons pour 2023 la mise en place de nouvelles formations de simulation autour des annonces difficiles. La première étape consistera au premier semestre à concevoir différents scénarios autour de l'annonce de la transplantation et de les proposer notamment aux centres adultes lors du second semestre 2023.

MUCO-CFTR prendra en charge en 2023 une formation d'instructeur à la simulation en santé, afin de former un nouveau professionnel.

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

Cette action est un axe important pour la filière ce qui se traduit entre autre par le financement d'un temps de médecin dédié (Dr Cathy Llerena, Grenoble) à la coordination nationale de cette thématique. Elle est assistée dans sa tâche par une infirmière en ETP (Amélie Perrin, Nantes). Leurs

apports permettent un ancrage dans toutes les dimensions de l'ETP en France de par leur expérience en tant que coordinatrices des programmes ETP en CRCM pédiatrique, adulte et transplantation et membres d'UTEP ou structure régionale en ETP (Grenoble et Nantes). Elles participent aux groupes de travail interfilier notamment celui de la transition (animation de la table ronde de la journée interfilier du 22 octobre 2022).

Sur l'année 2022, la coordination a pu poursuivre les axes de promotion de l'ETP en menant différentes actions :

Animations nationales auprès des professionnels des CRCM :

- Animation du site internet <https://educationtherapeutique.muco-cftr.fr/index.php> et réseaux sociaux https://www.instagram.com/etp_muco/ avec mise à jour de la cartographie des programmes ETP français, actions de communication tout public... Le bilan montre une augmentation des connections en 2022.
- Lors de rencontres annuelles comme les Journées de la Filière, une session dédiée à l'ETP a été organisée par la coordination. Le thème retenu cette année était :
 - Santé affective et sexuelle, Parentalité et ETP
- Initiés en 2020, deux webinaires POEM-e (Partageons les Outils Educatifs en Mucoviscidose) se sont déroulés en 2022. Les replays seront disponibles sur le site <https://educationtherapeutique.muco-cftr.fr/>
 - Séance « ETP et Transition » présentée par le CRCM pédiatrique de Grenoble ;
 - Bilan Educatif Partagé (BEP) enfant « ma journée » présenté par le CRCM pédiatrique Paris Robert Debré.
- Projet TANDEM (Trame pour Accompagner au niveau National le Déploiement de l'Education Thérapeutique pour la Mucoviscidose) pour faciliter les demandes d'autorisation ou de renouvellement des programmes en ETP) :

Cet accompagnement est déployé auprès des équipes qui le souhaitent autour des différentes phases de la vie d'un programme d'ETP et peut revêtir plusieurs aspects :

 - Aide à la rédaction de programme ETP notamment grâce à la trame de dépôt de programme ETP nationale (AAP ETP PNMR3 2019)
 - Accompagnement d'équipes pour les évaluations annuelles et quadriennales en partant de leur pratique en ETP : BEP, parcours éducatif partagé, séances éducatives et des spécialités territoriales
 - 6 équipes accompagnées en 2022 dont une avec un nouveau programme ETP déposé :
 - CRCM pédiatriques de Marseille, Nancy, Angers, mixtes de Reims et Rouen et adulte Grenoble.
- La coordination anime un réseau de référent.e.s ETP dans chaque CRCM ce qui permet, de façon ciblée, le relais des actualités en ETP, de répondre à leur besoins en ETP, d'échanger autour de thèmes émergents comme ETP et modulateurs (thème très important en 2022 avec identification de nombreux besoins de patients, relayés par les CRCM)
 - Réunion de brainstorming en plénière le 24 mai : 33 présents
 - Salon virtuel des outils le 14 juin : 37 présents
- La coordination échange à de nombreuses reprises avec les associations de patients.
- La coordination a accompagné les 3 équipes qui clôturaient en 2022 leur dossier lié à l'AAP ETP de 2020.

Animation des groupes de travail (GT) ETP et Filière Muco-CFTR

La coordination nationale de la Filière Muco CFTR anime les GT réunis sous l'égide du GETHEM (Groupe Education THERapeutique et Mucoviscidose). Ils sont constitués de patients, parents, professionnels de santé et chercheurs en pédagogie réunis pour produire des référentiels, conducteurs et outils pédagogiques...

- Bilan 2022 des GT du GETHEM
 - Adolescence et transition :
 - Référentiel de compétence sur [l'adolescent.e et sa transition](#)
 - Désir enfant, grossesse et parentalité :
 - affiche sur le [désir d'enfant](#)
 - Référentiel de compétences sur [grossesse et mucoviscidose](#)
 - outil éducatif « [moi, aujourd'hui](#) »
 - Transplantés :
 - Cartes situations « [gestion du stress](#) »
 - En 2022, à la suite de l'émergence de nouveaux besoins éducatifs liés aux modulateurs de CFTR, une réunion nationale a dégagé 3 thématiques et 5 nouveaux groupes de travail :
 - Adaptation aux soins globaux : Modulateurs de la CFTR
 - Adaptation aux soins globaux : Kinésithérapie et activités physiques
 - Adaptation aux soins globaux : Nutrition
 - Nouveaux repères, nouveaux ressentis
 - Ma vie, mon avenir avec la muco et le Kaftrio® : parentalité, grossesse, place dans la famille...

A ce jour, le GETHEM se compose de 105 patients, parents et professionnels issus de 40 CRCM et centres de transplantations sur les 55 existants :

37 infirmières coordinatrices, 15 médecins + 1 médecin de Santé publique et 1 médecin spécialiste de l'adolescent, 13 kinés, 9 diététiciennes, 8 psychologues, 4 EAPA, 2 assistantes sociales, 2 psychologues chercheurs, 1 pharmacien, 10 patients/ parents, 1 représentant médical de l'association VLM.

En 2022, outre les réunions des GT, la coordination a organisé 6 réunions nationales avec des plénières aux thèmes différents soit en présentiel avec visite et échanges de pratiques avec le CRCM hôte (Cochin, Lyon pédiatrie), soit en distanciel :

- 4 février : 31 participants (visio) : Parcours de soins et transition
- 8 avril : 29 participants (CRMR Cochin) : Modulateurs et besoins éducatifs
- 24 mai : 42 participants : Focus group besoins modulateurs
- 3 juin : 33 participants (visio) : L'ETP : doit-on informer le patient ou juste faire sans le dire ?

- 29 sept : 27 participants (CRCM ped Lyon) : Evaluation quadriennale (APP)
- 9 dec : 29 participants (visio) : Avancement des sous-groupes

Une réflexion autour de l'animation en distanciel initiée en 2021 s'est poursuivie en 2022 avec l'outil Klaxoon et la formation des animateurs des GT à son utilisation (formation Dazibao) ; notre souhait étant de développer son utilisation pour l'e-ETP.

- e-ETP « hypofertilité masculine et prélèvement de spermatozoïdes chez les hommes atteints de mucoviscidose ».

Ce programme d'e-ETP soutenu dans le cadre de l'AAP ETP 2019 de la DGOS, s'ouvre vers un accès au niveau national. Il est hébergé sur une plateforme informatique dont la Filière finance le fonctionnement.

- Projet Parents/Patients/Soignants Partenaires

Un projet pilote de formation et d'inclusion de binôme parents ou patient s/ soignants partenaires au sein des programmes et activités d'ETP est en cours de montage. Dans un premier temps, 8 CRCM ou centres de transplantation seront identifiés. Ces centres désigneront chacun leur binôme qui bénéficiera d'une formation à l'ETP. L'objectif de ce projet est de proposer au parent ou patient de participer avec l'équipe soignante aux activités ETP du centre. La Filière accompagne ce projet initié par VLM par l'intermédiaire de notre coordination nationale ETP.

▪ **Action 7.4 : Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge (AAP PNDS).**

Notre Filière a accompagné la rédaction et la publication d'un premier PNDS sur la « Mucoviscidose » puis d'un second sur « *L'évaluation diagnostique et la prise en charge des affections liées ou associées à CFTR* ». Ce dernier a été mis en ligne au dernier trimestre 2021.

Il a été confié à notre Conseil Médical le soin de mettre à jour la PNDS « Mucoviscidose » en 2023. Le groupe kinés de la Filière a d'ores et déjà proposé un nouveau texte de synthèse sur la prise en charge des patients atteints de mucoviscidose et sur les rôles et missions des masseurs kinésithérapeutes de CRCM et libéraux qui sera intégré à ce futur PNDS.

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

- Mise à disposition de spiromètres portables

Suite au partenariat que nous (Filière et Société Française de la Mucoviscidose) avons mis en place en 2021 avec plusieurs laboratoires pharmaceutiques, nous avons pu mettre à disposition de 2 CRCM 4 spiromètres portables afin d'améliorer la prise en charge et le suivi de la fonction respiratoire des patients.

- Programme e-ETP sur les outils connectés

Ce projet doit permettre aux patients pédiatriques et adultes atteints de mucoviscidose, ainsi que leurs proches aidants, de s'approprier les outils connectés dont le spiromètre de poche et le télésuivi à domicile. La Filière soutient un kinésithérapeute au sein du CRCM pédiatrique de Bordeaux pour la réalisation de ce programme. En 2022 plusieurs tutos intitulés « savoir réaliser une spirométrie connectée » ont été réalisés pour l'enfant à domicile avec le kinésithérapeute et pour l'adulte à domicile en autonomie.

Une fois le projet finalisé, l'ensemble des outils développés a vocation à être mis à la disposition de la communauté nationale.

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

▪ **Action 9.2 : Renforcer la politique de formation initiale sur les cursus médecine, pharmacie et biologie.**

Depuis plusieurs années la Filière MUCO-CFTR soutient les jeunes médecins (moins de 5 ans d'expérience dans un centre de mucoviscidose) et médecins non thésés qui intégreront prochainement un CRCM à participer au congrès européen de la mucoviscidose. Pour ces derniers il leur a été proposé en contrepartie de rédiger un diaporama en français sur une des sessions à laquelle ils auront participé. Ces diaporamas sont ensuite mis à disposition de la communauté sur le site de la Filière.

Nous disposons également de 22 modules d'e-learning accessibles aux internes.

▪ **Action 9.3 : Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares.** *Consolidation des connaissances des professionnels de santé et autres.*

○ E-learning « Edumuco »

Nous avons poursuivi notre programme d'e-learning « [EduMuco](#) » élaboré avec des experts de la mucoviscidose et à destination des professionnels de santé.

Trois modules ont été finalisés ou mis à jour cette année :

- 1) Troubles de la régulation glycémique et mucoviscidose
- 2) Prise en charge des manifestations pulmonaires précoces
- 3) Les défis de la prise en charge chez l'adulte.

Ceci porte à 22 le nombre de modules proposés. En 2022, nous dénombrons plus de 800 connexions. Une refonte du site est en cours ainsi que le développement d'un accès à Edumuco via une tablette ou un téléphone. Plusieurs nouveaux modules sont en cours de création pour une mise en ligne en 2023.

○ Formation nationale à la technique de la mesure de l'Index de Clairance Pulmonaire (LCI)

La Filière assure l'organisation d'un programme de formation théorique et pratique sur une journée à la mesure du LCI mis en place en 2020. Il est à destination des médecins, techniciens d'explorations fonctionnelles respiratoires et des infirmières. Les objectifs sont de former ou de renforcer les connaissances à l'utilisation de la cette technique ; d'homogénéiser les pratiques au niveau national et d'améliorer la prise en charge précoce des patients.

Cette année 1 seule formation a été organisée et 5 professionnels de santé provenant de 4 centres différents ont été formés.

- Réunion du groupe MucoMicrobes

La Filière a pris en charge cette réunion à laquelle ont participé les microbiologistes en lien avec les CRCM s'articulait autour d'une table ronde intitulée "Doit-on revoir les recommandations du groupe pour la prise en charge des prélèvements respiratoires à visée microbiologique à l'ère des thérapies protéiques du CFTR" et de la présentation de projets de recherche.

- DIU Maladies Rares et essais thérapeutiques

Le Pr Isabelle Durieu, animatrice de notre Filière est intervenue dans le cadre du DIU Maladies Rares et essais thérapeutiques sur le thème suivant : « Autour des traitements modulateurs de CFTR et des traitements pour les variants rares ».

- Participation au congrès européen de la Mucoviscidose

La Filière propose deux options de prise en charge des professionnels de santé pour leur participation au congrès européen de la Mucoviscidose. L'une concerne les jeunes médecins thésés, projet co-piloté dans le cadre d'un partenariat avec un laboratoire pharmaceutique. L'autre est coordonné intégralement par la Filière et concerne les médecins ainsi que les paramédicaux. En contrepartie de notre soutien, les professionnels doivent produire un diaporama en français de synthèse d'une session à laquelle ils ont assisté. Les documents produits sont ensuite mis en ligne sur le site de notre Filière. En 2022 ce sont ainsi 25 professionnels qui ont pu assister à ce congrès.

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

- Journées de la Filière MUCO-CFTR

Les Journées Francophones de la Mucoviscidose ont été organisées en mai 2022 à Tours avec une journée et demie réservée aux professionnels et une journée mixte professionnels/familles/patients. 4 plénières, 6 sessions médicales et 7 tables rondes ont été proposées au public constitué de plus de 800 participants.

- Participation congrès internationaux

En 2022, la Filière a soutenu les inscriptions d'un patient et de plusieurs professionnels du département recherche et médical de l'association Vaincre la Mucoviscidose pour leur participation aux congrès européen (ECFS Conference) et nord-américain (NACF Conference) de la Mucoviscidose.

- Formations à la kinésithérapie respiratoire

L'Association Mucoviscidose et Kinésithérapie (AMK) a développé des programmes de formation destinés à leurs collègues kinésithérapeutes libéraux ainsi qu'aux parents d'enfants et patients atteints de mucoviscidose. La Filière soutient financièrement cette initiative qui a permis en 2022 de former 75 kinésithérapeutes libéraux et 104 parents.

- Tutos kinés

Le groupe Kiné de la Filière a travaillé sur la réalisation de 7 tutoriels dont la mise en ligne a été effectuée en mai 2022. Les thématiques proposées sont les suivantes : 1) l'activité physique ; 2) la prise d'aérosol ; 3) l'expectoration induite ; 4) le lavage de nez ; 5) le massage abdominal ; 6) la mobilité thoracique ; 7) la sangle thoracique.

Ces outils de formation à destination des parents/patients et des kinésithérapeutes libéraux sont structurés autour de courtes séquences de 3 minutes associant animations et vidéos. Depuis leurs mises en ligne les 7 vidéos ont cumulé 6400 vues.

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 :**
 - Développer la télémédecine
 - Développer la formation
 - Développer la communication
 - Mise à jour de l'état des lieux pour une évaluation des besoins
 - Garantir les conditions d'une annonce diagnostique adaptée
 - Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge

La Filière n'a pas d'actions spécifiques pour l'Outre-Mer. Nos 2 centres ultramarins (La Réunion) sont systématiquement destinataires de tous les documents, communications que nous diffusons auprès des CRMR et CRCM de la métropole. Les personnels de la Réunion sont également invités aux réunions thématiques, conférences, RCP... que nous organisons. Pour les journées de la Filière nous leur proposons une prise en charge de leur déplacement.

Une à deux fois par an des demandes spécifiques émanent de la Plateforme de coordination des Maladies Rares Réunion-Mayotte (RE-MA-RARES) auxquelles nous répondons.

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

A l'exception de réponses à quelques enquêtes (3 ou 4 par an) et la participation à l'annual board meeting, nous avons peu d'interactions et peu de sollicitations de la part de l'ERN-LUNG.

A l'inverse, nous sommes très impliqués au sein de l'ECFS (European Cystic Fibrosis Society) de ses groupes de travail, de l'organisation de ses réunions annuelles.

ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2022

AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE GLOBALE DES PATIENTS

- Programme HORIZON : le CRCM de demain

Ce projet d'envergure lancé à la fin de l'année 2022 a pour objectif de co-construire une nouvelle organisation des CRCM et du parcours patient pour répondre aux besoins des professionnels de santé et des patients suite à l'introduction des tri-thérapies modulatrices du CFTR. Il s'articulera autour de plusieurs étapes : 1) Etudier des besoins ; 2) Définir les changements à apporter ; 3) Co-construire la nouvelle organisation ; 4) Evaluer l'acceptabilité et la faisabilité via une étude pilote dans 4 centres (étude avant/après sur 12 mois)

Suite à l'acceptation de la lettre d'intention, un PREPS (Programme de recherche sur la performance du système des soins) sera déposé en mars 2023. Afin de ne pas attendre les résultats de cet appel à projets, la Filière MUCO-CFTR a décidé de le soutenir dans sa première année.

- Groupe de travail « Hygiène »

La Filière, via son Conseil Médical, a missionné un groupe d'experts composé d'un parent, d'un patient, et de médecins et paramédicaux afin de remplir 4 missions : 1) mettre à jour les recommandations d'hygiène à destination des patients et de leurs proches et datant de 2004 ; 2) Apporter des éléments bénéfiques/risques permettant une information éclairée ; 3) Harmoniser les recommandations données par les CRCM (éviter les divergences entre soignants) ; 4) Simplifier les conseils pour pouvoir les intégrer dans le quotidien et ne pas interdire.

Ce travail devrait conduire à la publication d'une brochure à destination des parents et patients ainsi que des professionnels de santé.

- Groupe de travail « Diabète »

La Filière en association avec le groupe « Diabète » de la Société Française de la Mucoviscidose (SFM) a réalisé en 2021 un état des lieux en France du dépistage des anomalies de la tolérance au glucose dans la mucoviscidose. Un [article](#) a été publié en 2022 et les résultats ont été présentés la même année aux journées de la Filière. Ce travail ouvrira la voie à la rédaction et à la publication en 2023 d'un référentiel de dépistage du diabète sous l'égide des sociétés françaises de Mucoviscidose, de Diabétologie et d'Endocrino-Diabéto-Pédiatrique.

- Enquête de pratique

En partenariat avec un laboratoire pharmaceutique, plusieurs experts de notre Filière ont conçu une enquête de pratique autour de l'antibiothérapie Inhalée. Nous l'avons adressée à tous les médecins des CRCM. Les résultats seront présentés lors des Journées Filière de 2024 et devraient faire l'objet d'une publication.

RECHERCHE

- Sciences Humaines et Sociales

Dans le cadre de l'action 5.3 du PNM3 : Développer la recherche en sciences humaines et sociales du PNM3, la Filière a soutenu un projet de recherche intitulé « Reconfiguration des situations de handicap dans l'environnement scolaire et professionnel après la transplantation pulmonaire chez les personnes atteintes de mucoviscidose ».

- MUCONFIN

L'objectif de l'enquête MUCONFIN est de déterminer l'impact de l'épidémie du Covid-19 et des mesures de confinement associées, sur l'offre et le recours aux soins des patients.

La Filière a participé à la diffusion de l'information sur cette étude et au financement de la retranscription des entretiens avec les patients. Les résultats ont été publiés dans un [article](#) en novembre 2022.

- MUCOVID

L'étude MUCOVID est une enquête nationale qui bénéficie du soutien de la Filière et qui concerne les patients atteints de mucoviscidose positifs au SARS-CoV-2. Elle est réalisée en lien avec le Registre Français de la Mucoviscidose. Initialement mise en place pour la première vague, la période de recrutement des patients se poursuivra au moins jusqu'à la fin 2023.

Ce projet prévoit que chaque patient sera apparié avec un cas témoin (patient « muco » non COVID+). L'objectif étant d'identifier les facteurs favorisant la survenue de formes sévères d'infection.

Un premier [article](#) a été publié en Décembre 2022. Les données recueillies lors de cette étude sont partagées dans le cadre d'études observationnelles internationales.

- ExPaParM (Expérience Patient Parcours Mucoviscidose)

Ce projet de recherche réalisé sous l'égide de la Filière, vise à définir les critères de qualité des parcours de soin, de santé et de vie, aux yeux des patients et des parents d'enfants atteints de mucoviscidose. Il doit aboutir à un questionnaire de l'Expérience Patient du parcours mucoviscidose. Le projet entre dans sa phase finale et les premiers résultats ont été présentés aux Journées de la Filière en 2022 et un premier [article](#) a été finalisé. Le [site Internet](#) dédié à cette étude a été conçu par la Filière.

- Journée des Jeunes chercheurs

Mobiliser les jeunes chercheurs (doctorants et post-doctorants) dès le début de leur carrière est capital pour que les travaux de recherche sur la mucoviscidose se poursuivent et maintenir un « vivier » de chercheurs investis dans le domaine. La Filière soutient ainsi chaque année l'organisation par Vaincre la Mucoviscidose d'un colloque des jeunes chercheurs. Ces derniers sont invités à présenter leurs travaux de recherche (communication orale ou poster) devant leurs jeunes collègues ainsi que des chercheurs statutaires. Près de 130 scientifiques ont participé cette année à cet événement. La Filière a notamment permis de financer les prix de la meilleure communication orale et du meilleur poster.

- Plateforme nationale de Recherche Clinique en Mucoviscidose (PNRC)

La PNRC est une structure de coordination nationale.

Ses missions sont de :

- Recenser annuellement les essais cliniques industriels et institutionnels ;
- Recenser les inclusions des patients dans les études ;
- Faciliter l'inclusion des malades dans les essais tout en défendant l'intérêt des patients;
- Informer les professionnels de santé et les parents/patients sur la recherche clinique ;
- Aider les cliniciens ou les chercheurs dans la conception, la réalisation de leurs études.

La PNRC est également en lien avec d'autres réseaux de recherche clinique internationaux, notamment le réseau européen de recherche clinique sur la mucoviscidose ([ECFS-CTN](#)) auquel participe 16 centres français regroupés en 9 sites et contribuant à favoriser l'inclusion des patients dans les essais cliniques internationaux .

La Filière soutient l'organisation des réunions des membres de la PNRC et la chargée de missions communication de la Filière a assuré la création du [site Internet de la plateforme](#), elle en assure également l'administration.

Le fait marquant de 2022 est l'audition de deux équipes de recherche souhaitant héberger une biobanque d'organoïdes rectaux de patients atteints de mucoviscidose et porteurs de mutations rares. Ces échantillons seront mis à disposition de la communauté scientifique et médicale. L'équipe de recherche en gastro-entérologie de Toulouse assurera l'hébergement de cette Biobanque.

FORMATION ET INFORMATION

- Journée nationale du cinquantenaire du dépistage néonatal

Dans le cadre de cette journée, la Filière était en contact avec le Centre de National de Coordination du Dépistage Néonatal de Tours et a participé à l'organisation en proposant des intervenants médicaux pour la réalisation de capsules vidéo et d'un parent d'enfant atteint de mucoviscidose pour une table ronde.

- Webinaire CPC Kaftrio

Un webinaire d'information sur le cadre de prescription compassionnelle Kaftrio a été organisé par la Filière et les centres coordonnateur et constitutif de Paris et proposé aux médecins de nos centres de mucoviscidose.

EUROPE ET INTERNATIONALE

- European Young Investigator Meeting 2022

Nous avons programmé de collaborer avec l'association Vaincre la Mucoviscidose et 3 autres associations européennes de lutte contre la mucoviscidose pour participer au financement de ce congrès qui regroupe chaque année plusieurs dizaines de jeunes chercheurs européens présentant leurs travaux. Malheureusement, suite aux incertitudes liées à l'épidémie de COVID-19 cette manifestation s'est finalement déroulé en visioconférence et n'a donc pas pu bénéficier d'un soutien. Le rendez est d'ores et déjà repris pour 2023.

- Journée Internationale des Maladies Rares

Comme chaque année, MUCO-CFTR est sollicitée par la plateforme d'expertise maladies rares Rhône-Alpes-Auvergne pour participer à l'élaboration du programme des JIMR. Ainsi en 2022 nous avons proposé une interview d'un pneumologue et un reportage d'une patiente ayant réalisé un exploit sportif.

- Aide aux patients ukrainiens

La Filière a relayé auprès de ses 47 centres une information émanant de Vaincre la Mucoviscidose et décrivant les dispositifs, modalités d'accueil et d'accès aux soins des patients atteints de mucoviscidose réfugiés en provenance d'Ukraine.