

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-RD (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

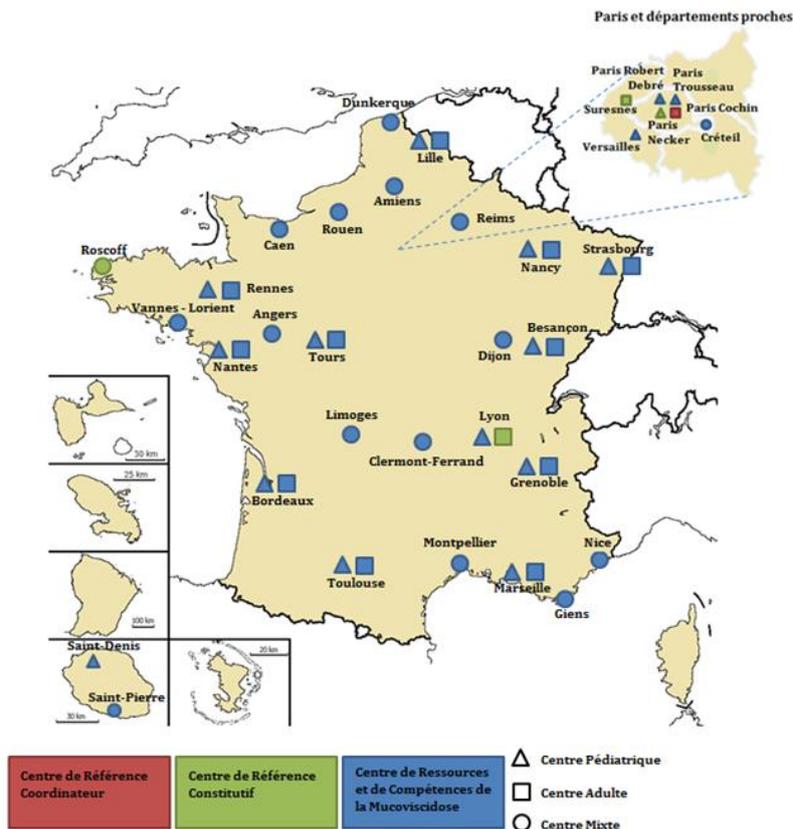
représentée par le « core network for CysticFibrosis ». Il faut souligner qu'une société savante européenne, l'ECFS, existe depuis plus de 40 ans et a largement contribué à structurer la recherche clinique, rédiger des standards de soins et mis en place un registre européen alimenté par les registres nationaux.

COMPOSITION

La filière s'articule autour de :

- Un centre de référence coordonnateur, 4 centres de référence constitutif 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
- 9 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 2021

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 « Mucoviscidose et maladies apparentées à CFTR » sont bien visibles, encadrées et opérationnelles. 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 maladies apparentées à CFTR »).

La Filière travaille par ailleurs en étroite collaboration avec le groupe des laboratoires de génétique moléculaire (GenMucoFrance) dont la représentante nationale est membre de notre Conseil Médical de la Mucoviscidose.

- Banque CFTR-France

La Filière MUCO-CFTR soutient le travail du Laboratoire de génétique de maladies rares de Montpellier (Pr Mireille Claustres). Au sein d'une banque nationale (en [accès direct](#)) sont collectées les données génétiques anonymisées de près de 5000 patients atteints de mucoviscidose ou présentant des formes atypiques, ainsi que des apparentés asymptomatiques, mais porteurs de mutations CFTR. 772 mutations différentes ont été identifiées et pour chacune d'entre elles, l'information génétique associée ainsi que les caractéristiques de la maladie ont été étudiées.

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, et notamment pour le diagnostic prénatal ou préimplantatoire. Ce projet est réalisé en lien avec le Registre Français de la Mucoviscidose et les 9 laboratoires de génétique spécialisés en France.

- **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 notre groupe GenMucoFrance qui associe l'ensemble des laboratoires de génétique impliqués dans le diagnostic de nos pathologies. Il dispose d'un site Internet conçu par la Filière et avec un accès sécurisé : <https://genmucofrance.muco-cftr.fr/>.

Ce groupe assure les missions de veille scientifique et technologique sur les innovations diagnostiques. Sa responsable, le Dr Emmanuelle Girodon-Boulandet, est associée au projet de Registre des patients en errance et impasse diagnostiques piloté par le CRMR constitutif de Paris Necker et nous représente au sein du PFMG 2025.

▪ **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 ; Éléments descriptifs d'un accès équitable à l'expertise.

Les Réunions de Concertation Pluridisciplinaires (RCP) nationales de notre Filière se déroulent chaque trimestre depuis l'été 2019.

En 2021, 12 cas cliniques (10 pédiatriques, 2 adultes) ainsi que 8 dossiers de suivi de cas déjà présentés dans une précédente RCP ont été discutés. En moyenne, chaque réunion regroupe une trentaine 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 ». Les chargées de missions de nos deux Filières assurent : 1) l'organisation de sessions de formation ; 2) l'assistance des Filières (hotline,...) ; 3) la participation à la première RCP test des Filières formées ; 4) la préparation avec notre prestataire RCP des réunions du comité des utilisateurs de l'outil « SARA » ; 5) l'accompagnement des FSMR dans le développement de nouvelles prestations (ex : accès à SARA par carte e-CPS).

▪ **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 lancée par la DGOS en 2020, notre Filière s'est positionnée sur le scénario 3 consistant à travailler au renforcement et à l'homogénéisation du codage et du remplissage du set de Données Minimum dans BaMaRa.

Plusieurs axes de travail ont été engagés :

- 1) Rédaction du PNDS « *Evaluation diagnostique et prise en charge des affections liées ou associées à CFTR* ». Ce document de référence a été mis en ligne sur le site de la HAS en novembre 2021. Le cadre nosologique, l'algorithme d'exploration est formalisé dans chaque domaine couvrant les pathologies associées ou liées à CFTR (atteinte ORL chronique, broncho-pulmonaire, pancréatique et hépatique, ...). Les items pour l'évaluation du processus global du dépistage néonatal ont été validés, ce qui va permettre une meilleure efficacité du diagnostic et la remontée des données au niveau du Registre européen.
- 2) Concernant les formes non conclues du dépistage qui échappent au suivi des CRMR et CRCM, une convention avec le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN) de Tours est en cours de finalisation et sera signée au 1^{er} trimestre 2022. Cette collaboration permettra d'accéder en amont aux dossiers de ses 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) L'objectif de créer un observatoire de suivi des formes non conclues du dépistage au sein du Registre Français de la Mucoviscidose est toujours d'actualité mais a peu avancé cette année.
- 4) Parallèlement, fin 2021 nous avons lancé une recherche pour identifier les patients dont le diagnostic est codé « indéterminé, en cours ou probable » au sein de BaMaRa. Ce travail sera essentiellement réalisé en 2022. Il permettra de corriger d'éventuelles erreurs de codage, les homogénéiser au niveau national, d'améliorer les diagnostics, ...

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

La Filière a poursuivi cette année son soutien au projet porté par la BNDMR ainsi que le recrutement d'attachés de recherche clinique (ARC) afin de réaliser la saisie des fiches patients et la formation des équipes à l'utilisation de l'outil BaMaRa en mode connecté ou autonome.

Ainsi au niveau national, 7 ARC interrégionaux ont été recrutés et ont assuré la création et la saisie des dossiers des patients (>7400) suivis dans nos 47 centres de référence et de ressources et de compétences.

Un contrôle qualité des données a été réalisé en fin d'année 2021 afin d'alerter les centres sur d'éventuels oublis ou erreurs de saisie.

Enfin, Nous avons mis à jour notre guide de codage BaMaRa.

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.

Cette année la Filière MUCO-CFTR a relayé auprès des parents/patients et des professionnels de santé des demandes de témoignages, afin d'aider à la réalisation de 4 contributions à l'évaluation de médicaments par la Haute Autorité de Santé :

- KALYDECO® chez les nourrissons âgés de 4 mois à moins de 6 mois porteurs de l'une des mutations « gating »
- SYMKEVI® (en association avec Kalydeco®), chez les patients de 6 ans à 11 ans, homozygotes pour la mutation F508del ou hétérozygotes pour la mutation F508del et porteurs de l'une des mutations à fonction résiduelles.
- KALYDECO® (ré-inscription sur la liste des médicaments remboursables) chez les patients âgés de 4 mois et plus, porteurs d'une mutation R117H du gène CFTR ou de l'une des mutations « gating ».
- KAFTRIO® (associé à Kalydeco®) chez les patients âgés de 12 ans et plus porteurs d'au moins une mutation F508del du gène CFTR.

Ces contributions de patients, ou de parents de patients, ayant bénéficié des médicaments concernés via un essai clinique ou un accès compassionnel ont été recueillies, colligées et analysées par Vaincre la Mucoviscidose. Ce travail a permis de contribuer à l'évaluation des bénéfices apportés par ces traitements et permettre leur accès rapide à l'ensemble des patients concernés.

- **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 » s'est constitué au sein de la Filière MUCO-CFTR. Il est composé de 2 médecins (pédiatres, pneumologies), 2 pharmaciens, 1 patient (représentant associatif), 1 représentant recherche clinique. Sa première mission sera de recenser au niveau national les médicaments prescrits hors AMM. Ce travail devrait être finalisé au 1^{er} semestre 2022 et présenté lors de nos Journées Francophones de la Mucoviscidose (Journées de la Filière).

- **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...).

La Filière Muco-CFTR se mobilise autour de 2 projets nationaux visant à générer des connaissances en vie réelle de médicaments (modulateurs de CFTR) bénéficiant d'une AMM. Ces deux projets sont adossés au Registre Français de la Mucoviscidose. L'un concerne l'Orkambi® dans une population pédiatrique de 2 à 17 ans. L'intégralité des 34 centres mixtes et pédiatriques participent à cette étude qui a recruté à ce jour plus de 600 enfants qui seront suivis pendant 5 années. Une publication est en cours de rédaction et les premiers résultats seront présentés lors de nos journées Filière en 2022.

L'autre se focalise sur le suivi des patients de plus de 12 ans traités par Kaftrio®. L'intégralité de nos 47 centres maladies rares participent à ce projet. Un premier [article](#) a été publié en 2021. Il concerne les patients avec une forme sévère de mucoviscidose et qui avaient bénéficié d'un programme d'accès précoce (ATU nominative). Une présentation orale au congrès européen de la Mucoviscidose (ECFS Conference) a également été réalisée cette même année.

Suite à l'avis favorable du remboursement de Kaftrio® obtenu en juillet 2021, ce projet de suivi en vie réelle a progressivement inclut tous les nouveaux patients de plus de 12 ans éligibles à ce traitement. A ce jour plus de 2000 patients sont inclus dans la base de données. L'étude a vocation à intégrer la totalité des patients éligibles au traitement soit plus 3000 patients.

L'action 4.3 est dédiée également à la réalisation d'études médico-économiques. Pour développer cette thématique nous avons 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 et montré un coût moyen par patient et par an de 48 684 € avec un écart-type très important (62 614€). Ceci représente une multiplication par 2.7 entre 2006 et 2017 très majoritairement portée par l'augmentation du coût des médicaments (modulateurs de CFTR (Orkambi® et Kalydeco®). 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 est actuellement soumis à publication dans *Frontiers in Public Health* (abstract au congrès européen de la Mucoviscidose 2021)

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.

Les autres projets en cours sont :

- 1) Une étude des consommations en fonctions des profils phénotypiques des patients ;
- 2) Identifier des comorbidités émergentes liées aux nouveaux traitements à partir des consommations de soins (hypertension, diabète, psychotropes...)

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 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 (CRM/R/CCMR/CRC) permettant de préidentifier et prioriser les indications et spécialités candidates à une RTU ».

Suite à la création de notre observatoire des traitements (action 4.2), une enquête nationale d'identification des médicaments prescrits hors AMM est en cours. Elle va s'appuyer sur un premier travail de recensement des médicaments prescrits au sein du centre de ressources et de compétences pédiatrique de Rennes. Certains médecins et pharmaciens ayant participé à ce projet ont d'ailleurs à ce titre été inclus dans notre observatoire.

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 CRM/R 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.

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

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

« 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, relaie des informations à destination des professionnels de santé, des parents/patients, des chercheurs mais également du grand public. En 2021 la fréquentation du site a baissé ; ceci s'explique par la très forte progression observée en 2020, année de pandémie. Néanmoins Le référencement de notre site a été amélioré et les moteurs de recherche nous apportent en proportion plus de visiteurs qu'en 2020. 1/3 de l'audience du site provient de l'étranger. Pour rendre le site plus attractif et fonctionnel, une refonte sur un nouvel outil offrant plus de possibilités sera réalisée en 2022.

Au niveau de la fréquentation de nos réseaux sociaux (Facebook, Twitter), nous observons également une baisse par rapport à 2020 que nous attribuons également à la période du confinement. Nous avons cependant augmenté cette année de 15% le nombre de nos abonnées à ces deux réseaux sociaux. Pour ce qui est de Facebook nous avons produit plus de 75% de nos contenus, le reste étant du partage d'informations provenant d'autres sources.

Enfin concernant notre chaîne YouTube, nous avons observé une augmentation de près de 300% du nombre d'abonnés.

La Filière MUCO-CFTR a créé et administre les sites Internet du groupe [d'Education Thérapeutique](#) de la Filière, de [GenMucoFrance](#) (groupe des laboratoires de génétique moléculaire) ainsi que celui d'un projet de recherche [ExPaParM](#) « Expérience Patient des Parcours Mucoviscidose », projet réalisé sous l'égide de la Filière (voir ci-dessous « actions complémentaires 2021 » volet recherche). Un compte Twitter a été également ouvert pour ce projet.

- Newsletters semestrielles

Deux fois par an nous diffusons largement (>1400 destinataires) notre newsletter qui reprend les avancées des travaux de la Filière ainsi que toute information d'intérêt concernant les maladies rares.

- Comptes rendus de réunions

Les comptes rendus des COPIL de la Filière ainsi que ceux du Conseil Médical de la Mucoviscidose sont largement diffusés par mail auprès des professionnels de santé.

- **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 dès 2019 et est soutenue par la Filière. Elle est basée sur le principe de la simulation.

Cette formation met en situation 2 apprenants (1 médecin et 1 infirmière coordinatrice) et 2 comédiens professionnels qui jouent le rôle des parents. Différents scénarii (appel téléphonique, différents types d'annonces, différents types de parents) d'une durée de 20 à 30min sont proposés, 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.

Suite à la pandémie, nous n'avons pu remettre en place ces formations qu'au dernier trimestre 2021 (Rennes, 6-7 décembre). 8 binômes des centres maladies rares de l'ouest de la France ont été formés. Au moins deux nouvelles formations seront programmées en 2022.

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

Depuis sa création, la Filière soutien l'éducation thérapeutique 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). En 2021, cette coordination nationale ETP a déployé plusieurs axes de promotion de l'ETP auprès :

• **Des professionnels des CRCM :**

- Renforcement des compétences des soignants via des formations, des journées d'échanges et d'analyse de pratiques,...
- Réactualisation du site ETP <https://educationtherapeutique.muco-cftr.fr/index.php?fr-FR> avec mise à disposition de l'ensemble des outils conçus par le GETHEM ou par les équipes, des référentiels de compétences, des comptes rendus de réunions, des présentations faites lors des réunions,...
- Conception et promotion de nouveaux outils, par exemple : *Plaquette d'information à destination des patients concernant les modulateurs du CFTR (FALC)*, *Livret d'information sur la transplantation pulmonaire à l'intention des professionnels des CRCM : ou comment s'approprier cette perspective thérapeutique*, *Brochure Mucoviscidose et voyages : Bien se préparer pour assurer la continuité de ses soins et de ses traitements à l'étranger* (patients atteints de mucoviscidose transplantés ou non).
- Appropriation des outils éducatifs par les professionnels de santé via la réalisation de webinaires trimestriels nommés POEM-e (Partageons les Outils Educatifs dans Mucoviscidose), en partenariat avec un industriel. Afin de faciliter la participation des soignants, le format a été volontairement limité à 1h.

Ainsi en 2021, 4 outils conçus par des équipes de CRCM ont été présentés :

- 1) Hypofertilité masculine et mucoviscidose (18 mai)
- 2) Alimentation et nutrition (1^{er} juillet)
- 3) Voyage à l'étranger (12 octobre)
- 4) Canal chlorure CFTR (9 décembre)

Les replays sont disponibles sur un [site dédié](#).

- **Auprès de la SFM** avec l'animation du groupe national [GETHEM](#)

- Le Groupe Education THÉrapeutique et Mucoviscidose est constitué de patients, parents, professionnels de santé et chercheurs en pédagogie. Il produit des référentiels, conducteurs et outils pédagogiques.

Il s'est réuni à 4 reprises en plénière (uniquement en visioconférence) pour réfléchir et échanger autour des thématiques : grossesse et parentalité ; ETP et santé affective et sexuelle ; Prise de décision partagée ; Présentation des projets issus de l'APP ETP 2019 et 2020 du PNMR3.

Il s'est réuni à 7 reprises pour le travail en sous-groupes autour des thèmes : adolescence et transition ; stress et transplantation ; désir d'enfant-grossesse et parentalité.

Le groupe a produit en 2021 plusieurs livrets éducatifs :

- « *Hoppy et le voyage de l'air* » : livret respiratoire à destination des enfants de 6 à 11 ans proposant plusieurs activités éducatives et ludiques (quizz, dessins, rébus...)
- « *L'histoire de Félicie* » : conte s'adressant aux enfants âgés de 3 à 6 ans pour aborder la greffe pulmonaire d'un de leur parent atteint de mucoviscidose.

- **Au sein de la filière CFTR muco**

- Etats des lieux et suivi des AAP ETP PNMR 3 soutenus par la DGOS : 4 projets en 2019 et 3 en 2020
- Réalisation d'une enquête nationale de recensement des programmes existants en lien avec l'AAP TANDEM
- AAP TANDEM (Trame pour Accompagner au niveau National le Déploiement de l'Education thérapeutique dans la Mucoviscidose)
 - Rédaction de trames de dépôt de programme ETP pré remplies et adaptées aux CRCM (adulte ou pédiatrique). Elles sont modifiées et complétées par l'équipe accompagnée : objectifs du programme, recrutement des bénéficiaires, organisation du BEP...
 - Accompagnement d'équipes pour le dossier de dépôt de programme, les évaluations annuelles et quadriennales etc en partant d'une analyse du terrain avec l'équipe (actions déjà mises en place, temps d'échanges en équipe...), en évaluant leur parcours éducatif et leurs séances éducatives.
 - Renforcement des compétences des professionnels :
Une formation des professionnels à « *l'animation participative en visioconférence* » a été réalisée avec un prestataire et avec le soutien de la Filière pour une quarantaine de professionnels issus de 26 centres maladies rares mucoviscidose. Trois capsules d'approfondissement intitulées « *expression et évolution des représentations* », « *formation à l'émergence collective et à l'organisation des idées* » et « *Débattre et faire émerger une réflexion collective* » ont également été réalisées.
- En collaboration avec l'AJD (Aide aux Jeunes Diabétiques), un nouveau groupe de travail sur les troubles de la régulation glycémique de la Mucoviscidose a été mise en place. Il réunit des professionnels de la mucoviscidose et des professionnels du diabète et élabore des documents et outils à destination des patients, familles et des professionnels.
- Participation à différents projets de recherche en SHS

○ Participation à de nombreux événements, aussi bien nationaux qu'internationaux.

• **Auprès des autres filières**

Le Dr Cathy Llerena participe activement au groupe interfilière ETP (pilote par FAI2R) et Transition (pilote par NeuroSphinx).

Elle a ainsi présenté le 18 juin 2021 le document produit par le groupe ETP-Transition intitulé « *les 5 dimensions de la Transition dans le champ des maladies rares : Comment aider les adolescents et les jeunes adultes à développer leur pouvoir d'agir ?* ».

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

Le PNDS " *Evaluation diagnostique et prise en charge des affections liées ou associées à CFTR* » a été mise en ligne sur le site de la HAS en novembre 2021.

Ce PNDS définit les cadres nosologiques, est illustré d'algorithmes, de diagnostics et de tableaux pour le suivi des patients. Il contient également des lettres explicatives à destination du médecin traitant en fonction de la situation clinique. Il couvre les pathologies suivantes : Infertilité masculine par absence bilatérale des canaux déférents ; Dilatations des bronches idiopathiques ; Pancréatites idiopathiques non héréditaires ; Rhino-sinusites chroniques et polypose naso-sinusiennes ; Kératodermie palmoplantaire aquagénique ; Aspergillose broncho-pulmonaire allergique ; Cholangite sclérosante primitive. Il évoque enfin les enfants présentant un diagnostic non conclu au dépistage néonatal.

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

La crise sanitaire a eu un impact majeur sur la venue et donc le suivi des patients dans nos centres maladies rares. Afin d'assurer un suivi optimal, et en collaboration avec la Société Française de la Mucoviscidose, nous avons sollicité des dons auprès de laboratoires pharmaceutiques dans le but de mettre à disposition, au domicile des patients les plus sévères, des spiromètres portables et suivre ainsi la fonction respiratoire de ces malades. Après une enquête de besoins auprès de l'ensemble de nos CRMR et CRCM, ce sont 190 outils connectés qui ont été adressés au premier trimestre 2021 à 14 centres prenant en charge les patients atteints de mucoviscidose.

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.**

Nous n'avons pas développé d'actions dans ce domaine cette année.

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

- Atteinte ORL

2 webinaires intitulés « atteinte ORL et mucoviscidose » ont été organisés les 22 et 29 novembre. 2021. Chaque session a regroupé près de 80 participants. Les présentations ont été mises en ligne sur notre chaîne [YouTube](#).

- Journées de la Filière MUCO-CFTR

Elles se sont déroulées les 1^{er} et 2 avril 2021. Le programme a été construit autour de 4 plénières et 2 créneaux de 3 sessions en parallèle. Plus de 250 participants ont assisté en visioconférence à ce congrès. Les replays sont disponibles sur notre site Internet.

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

Le programme de formation théorique et pratique sur une journée à la mesure du LCI mis en place en 2020 s'est poursuivi. 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 cette technique ; d'homogénéiser les pratiques au niveau national et d'améliorer la prise en charge précoce des patients.

Des modules de pré et post-formation ont également été créés et mis en ligne sur un site dédié. Cette année 3 formations ont été organisées et 18 professionnels de santé ont été formés.

- Modulateurs de CFTR

Suite à l'obtention de l'AMM et à la commercialisation du Kaftrio[®], une trithérapie de modulateurs du canal chlorure CFTR, plusieurs sessions d'informations, d'échanges et de questions/réponses ont été mise en place au cours de l'année afin de répondre aux attentes et aux interrogations des professionnels de santé. Ces réunions ont également été l'occasion de présenter les résultats de l'étude en vie réelle des patients sous Kaftrio[®] bénéficiant d'une ATU nominative. Les replays sont disponibles sur la chaîne [YouTube](#) de la Filière.

- EduMuco

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

2 nouveaux modules ont été réalisés en 2021 :

- 1) Infertilité masculine et mucoviscidose
- 2) Mucoviscidose et droits sociaux.

Trois modules ont été ou sont en cours de mise à jour :

- 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 2021, 999 professionnels de santé se sont connectés contre 658 l'année dernière.

- Formation à la recherche préclinique

A la demande des participants de la 1^{ère} formation sur cette thématique réalisée 2019, une 2ème session a été organisée en 2021 par Vaincre la Mucoviscidose. Le nouveau programme a abordé des sujets plus opérationnels, afin d'appréhender les étapes et contraintes de la transition de travaux de recherche fondamentale vers la recherche préclinique. 15 chercheurs y ont participé. Le bilan de cette formation permettra d'aller plus loin dans le processus d'accompagnement des chercheurs. La Filière a soutenu financièrement l'organisation de cette journée.

- Programme d'e-learning à l'attention des IDE libérales

Avec plusieurs mois de retard, nous avons mis en ligne notre projet de formation en e-learning intitulé « Mucoviscidose & anti-infectieux par voie centrale à domicile ». Il est destiné aux infirmières libérales et vise à améliorer la prise en charge des patients lors des cures intraveineuses à domicile.

Cet outil permet une mise à jour des connaissances sur : la mucoviscidose, les recommandations de bonnes pratiques, les règles d'hygiène, le lavage des mains et les antiseptiques. Il comprend 3 grands modules : 1) présentation de la mucoviscidose (fréquence, symptomatologie, signes d'alerte et prise en charge) ; 2) infections et mucoviscidose (germes, anti-infectieux, conduites à tenir en cas d'intolérance, allergies, hygiène des mains) ; 3) les voies centrales à domicile (la CCI, le PICC et les valves).

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

- Tutos kinés

Le groupe Kiné de la Filière a travaillé sur la réalisation de 7 tutoriels dont la mise en ligne est programmée pour le 1^{er} trimestre 2022. Les thématiques retenues 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.

- 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 cette initiative qui a permis en 2021 de former 46 kinésithérapeutes, 11 patients et 173 parents.

- La Mucoviscidose au féminin

Les Centres de Référence de la Mucoviscidose et des Pathologies Gynécologiques Rares de Necker ont organisé le 4 décembre 2021 un webinaire intitulé « La Mucoviscidose au féminin ». Il était dédié aux

adolescentes et jeunes femmes atteintes de mucoviscidose et à leurs familles. Cette réunion a été animée par des professionnels de santé experts et une patiente sous forme de conférences et d'ateliers autour des thèmes de la puberté, du suivi gynécologique, de la grossesse, de la vie sexuelle et de la contraception. La Filière a participé au soutien de l'organisation de cette manifestation.

- Live Facebook « Kaftrio® »

Organisé à l'initiative de Vaincre la Mucoviscidose en juin dernier, des experts de la mucoviscidose ont répondu en direct aux questions des patients et leur famille sur le Kaftrio, nouveau traitement innovant dans la mucoviscidose. Un replay est disponible [en ligne](#).

- Participation congrès

La Filière a soutenu les inscriptions d'un patient et de plusieurs professionnels des départements 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.

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.

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 2021

AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE GLOBALE DES PATIENTS

- Groupe de travail « grossesse, nouveau-né et Kaftrio® »

Suite à l'obtention de l'ATU nominative puis à la commercialisation du Kaftrio® (trithérapie de modulateurs de CFTR) en France, il a identifié une augmentation du nombre de grossesses menées avec ce traitement, et pour laquelle nous manquons de recul.

Il a été proposé d'établir des recommandations pour les grossesses de ces jeunes femmes atteintes de mucoviscidose qui vont bénéficier du traitement pour guider les cliniciens et en évaluer la sécurité. Plusieurs thèmes seront à réfléchir dans ce contexte de la trithérapie : fertilité et contraception, grossesse (impact pour la mère et le nouveau-né), tolérance chez les nouveaux nés. Un groupe de travail sous l'égide de la Filière et de la Société Française de la Mucoviscidose a donc été mis en place.

- Enquête « dépistage précoce des anomalies de la tolérance au glucose »

Les modalités du dépistage précoce des anomalies de la tolérance au glucose font actuellement débat. La Filière en association avec le groupe « Diabète » de la Société Française de la Mucoviscidose propose de réaliser l'état des lieux en France du dépistage des anomalies de la tolérance au glucose dans la mucoviscidose. Un questionnaire a été conçu et distribué à tous les centres de mucoviscidose. Les résultats de cette enquête seront présentés lors de nos journées Filière 2022. Un article est en cours de rédaction.

Ce travail ouvrira la voie à la rédaction et à la publication d'un référentiel de dépistage du diabète sous l'égide notamment de la Société Française de Diabétologie.

- Plaquettes Kaftrio®

Suite à la commercialisation du Kaftrio® pour les patients de plus de 12 ans atteints de mucoviscidose, deux plaquettes d'information ont été réalisées. L'une concerne les interactions médicamenteuses et est à destination des professionnels de santé, l'autre est à destination des parents et patients.

- Livret d'information sur la transplantation pulmonaire

Avec le soutien de la Filière, ce « livret » (114 pages) a été initié devant le constat fréquent de retards à la mise en place d'un projet de transplantation pulmonaire pour les patients atteints de mucoviscidose et ce malgré une proximité souvent forte et historique entre les centres de mucoviscidose et les centres de transplantation. Ce livret poursuit plusieurs objectifs :

1) fournir des informations sur la transplantation pulmonaire au cours de la mucoviscidose au personnel soignant (médical et non médical) des CRCM (adulte, pédiatrique et mixte) ;

2) faciliter l'abord de la transplantation avec les patients et leurs familles dans les CRCM en apportant des réponses aux questions et en anticipant le moment du recours à la transplantation pulmonaire ;

3) éclairer les différents aspects de la transplantation pulmonaire en termes de période (avant, après à court et long terme), ses apports, ses contraintes, ses difficultés et ses échecs.

Un exemplaire a été distribué dans chaque centre de mucoviscidose, de transplantation pulmonaire et auprès de l'Agence de Biomédecine.

- Thérapie par voie inhalée

La Filière a assuré la distribution auprès des 47 Centres de référence Mucoviscidose et CRCM d'un ouvrage sur les bonnes pratiques de l'aérosolthérapie. Ce livre a été coordonné par le responsable du CRMR pédiatrique de Marseille (JC Dubus) et le groupe aérosolthérapie de la Société de Pneumologie de Langue Française.

RECHERCHE

- Sciences Humaines et Sociales

Depuis plusieurs années la Filière soutient et encourage les projets autour des Sciences Humaines et Sociales. Elle a ainsi consacré une session complète à cette thématique lors de l'édition 2021 de ces journées Filière.

Parallèlement elle soutient un projet de recherche intitulé « Promotion de l'activité physique chez les patients atteints de MUCOviscidose : développement d'outils de mesure de la BALance Décisionnelle (MUCO_BALAD).

- 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 seront présentés aux Journées de la Filière 2022 et un article est en cours de rédaction. Le [site Internet](#) dédié à cette étude a été conçu par la Filière.

- 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 notre chargée de missions communication a procédé à une refonte complète du [site Internet de la plateforme](#) en 2021.

FORMATION ET INFORMATION

- Registre Français de la Mucoviscidose

Publication du [rapport annuel](#) des données 2020. Ce dernier recense 7376 patients

- Enquête rôles et missions des kinésithérapeutes

Le groupe des masseur-kinésithérapeutes (MK) de la Filière a réalisé une enquête nationale intitulée « *Rôles et Missions des Masseur-kinésithérapeutes exerçant dans les CRCM. Analyse des attentes des patients, parents et professionnels de santé* ».

Cette enquête a rencontré un large succès puisque 1274 questionnaires ont été retournés par les patients et parents de patients, 194 provenaient de professionnels de CRCM et 231 de kinésithérapeutes libéraux.

Ce travail présenté aux journées 2021 de la Filière a notamment mis en lumière des missions larges et nécessitant des compétences spécifiques pour ces professionnels (ETP, globalité de la prise en charge de la mucoviscidose, coordination du parcours « kiné » des patients, formation initiale et continue des MK, participation à la recherche). Les conclusions de cette enquête nécessiteront d'être intégrées dans la prochaine mise à jour du PNDS « Mucoviscidose ».

- Enquête de pratique

En préparation de nos 2 webinaires sur l'atteinte ORL dans la mucoviscidose (actions 9.3), une enquête a été menée par la Filière sur la prise en charge ORL dans les centres de référence et de ressources et de compétences.

- Journée thématiques recherche « gènes modificateurs »

Un programme de recherche sur les gènes modificateurs dans la mucoviscidose est en cours depuis plusieurs années. Il a inclus à ce jour près de 5000 patients, soit environ 75 % de la file active française. L'objectif de ce projet est de mieux comprendre la variabilité d'expression de la maladie et d'identifier d'éventuelles nouvelles cibles thérapeutiques. Cette journée thématique organisée par l'association Vaincre la Mucoviscidose a permis de faire le point sur ses avancées et perspectives de cette étude. Elle a regroupé 90 chercheurs, soignants, patients et proches. La Filière a soutenu financièrement l'organisation de cette journée.

- Colloque national 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 et des chercheurs statutaires. Près de 130 scientifiques ont participé cette année à cet évènement.

Une traditionnelle rencontre entre patients, proches et chercheurs a lieu la veille de la manifestation.

EUROPE ET INTERNATIONAL

- European Cystic Fibrosis Investigator meeting

4 associations européennes de patients dont Vaincre la Mucoviscidose ont collaboré avec CF Europe pour lancer l'édition annuelle du Colloque européen des jeunes chercheurs (European Young Investigator Meeting). Ce colloque se déroule sur 3 jours à Paris et rassemble des jeunes chercheurs de toutes nationalités. 40 participants ont ainsi été sélectionnés par un comité scientifique international pour y participer. La Filière MUCO-CFTR s'est rapproché des organisateurs et sera associée en 2022 à cette manifestation.

- Congrès internationaux

La Filière en partenariat avec un laboratoire pharmaceutique organise chaque année la prise en charge de jeunes médecins (≤ 35 ans) de centres de mucoviscidose présentant leurs travaux au congrès nord-américain de la mucoviscidose. Les incertitudes quant à la situation sanitaire aux Etats Unis en 2021 ne nous a pas permis de mettre en place cette opération cette année.

- Relais des appels à projets et enquêtes

La Filière assure la diffusion sur son site Internet des appels à projets de recherche émanant de l'European Joint Programme – Rares Diseases (EJP-RD). De même, elle a relayé une enquête pilotée par CF Europe (Fédération européenne d'associations de patients) et l'association de patients britannique (CF Trust) afin d'évaluer dans quelle mesure les patients ont accès aux traitements liés à la mucoviscidose en Europe.

FOCUS COVID-19

(Développer les actions de la FSMR en relation avec la COVID-19 sur l'année 2021)

I- MAINTIEN DE LA COMMUNICATION ET DES SOINS EN TEMPS DE COVID-19

1- Communications régulières à destination des patients et des aidants

- Dès le 11 janvier 2021, une première campagne d'information sur la vaccination anti-COVID-19 (population concernée, efficacité des traitements, effets indésirables, ...) a été lancée à destination des parents et des patients. Elle a été régulièrement mise à jour tout au long de l'année en fonction de l'avancé des connaissances sur les vaccins, des recommandations des autorités compétentes (HAS, DGS,...) et/ou de la Société Française de la Mucoviscidose, et de l'avis des professionnels de santé spécialistes de la mucoviscidose.
- La Filière a produit un certificat de très haute priorité de vaccination pour les patients atteints de mucoviscidose à très haut risque (transplantés d'organe, diabétique, avec insuffisance d'organe).

II- FORMATION / INFORMATIONS AUPRES DES PROFESSIONNELS

1- Réalisations d'enquêtes par la FSMR sur l'organisation des soins en temps de COVID-19 (achevées et en cours)

Dans le cadre d'un mémoire de fin d'étude de kinésithérapie, une enquête nationale a été diffusée par la Filière auprès des masseurs kinésithérapeutes (MK) hospitaliers et libéraux. Ce travail visait à faire un état des lieux des stratégies adaptatives utilisées par les MK pendant la période du premier confinement (du 17 mars 2020 au 11 mai 2020) chez les patients atteints de mucoviscidose pour pallier la rupture/discontinuité des soins et en identifier les déterminants.

Cette enquête a montré que la période du 1^{er} confinement causée par la pandémie de Covid-19 a poussé les MK à tester des stratégies innovantes (téléconsultations) pour assurer la continuité des soins. Cependant les MK n'étaient pas enclin à poursuivre ces stratégies après la crise.

III- AUTRES ACTIONS DE LA FSMR EN LIEN AVEC LA COVID-19

- Enquête flash COVID-19

Une enquête auprès des centres de transplantation sur l'avancée de la vaccination anti COVID chez les patients greffés a été réalisée au mois de mars 2021. Ce projet est à l'initiative de Vaincre la Mucoviscidose. Les principaux enseignements sont les suivants :

- 55% des greffés avaient reçu au moins une dose.
- 14% préféraient attendre avant de se faire vacciner.

- 1/3 de la population souhaitait se faire vacciner mais ne pouvait malheureusement pas le faire (problème de délai de prise de RDV).

- La région la moins vaccinée est celle du Grand-Est (52%) et celle qui présente le plus fort taux de vaccination la Bretagne (89%).

- 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.

Tous les patients (à partir de 14 ans) ont été invités à remplir un questionnaire en ligne. Plus de 800 questionnaires ont été complétés à ce jour. L'étude s'est achevée en 2021 et les résultats devraient être publiés l'année prochaine.

- 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 2022.

A l'exception des patients greffés, les premiers [résultats](#) montrent que la population de patients atteints de mucoviscidose n'est pas plus à risque vis à vis de l'infection que la population générale. Les données recueillies lors de cette étude sont partagées dans le cadre d'études observationnelles internationales et ont fait l'objet de [publications](#).

Dans un deuxième temps, le projet MUCOVID 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.

- Observatoire des patients vaccinés

Devant les difficultés des patients atteints de mucoviscidose au niveau national des difficultés pour se faire vacciner. Le COPIL de la Filière a proposé la création d'un observatoire des patients vaccinés. Il est souhaité notamment un suivi rapproché de la vaccination des patients prioritaires tels les greffés. Cet observatoire serait adossé à l'observatoire de l'étude MUCOVID.