

GT OrphaLung (maladies pulmonaires rares) – rapport d’activité 2022

Rédigé par Vincent Cottin, Centre coordonnateur de référence des maladies pulmonaires rares, Hôpital Louis Pradel, Université Lyon 1, Lyon

Le groupe de travail OrphaLung a tenu en 2022 sa **réunion annuelle** en deux réunions virtuelles, les jeudi 17 mars 2022 (informations générales sur le réseau, registres ouverts, essais en cours), et le mardi 29 mars 2022 (études observationnelles).

Labellisation : le dossier de candidature du réseau OrphaLung en réponse à l’appel à labellisation des centres maladies rares a été soumis en octobre 2022. Les résultats définitifs seront communiqués en mars 2023.

Un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) a été publié en 2022 dans le réseau OrphaLung. Chacun peut le retrouver sur le site internet (et sur le site de la HAS et de RespiFIL) : <http://www.maladies-pulmonaires-rares.fr/centre-reference/aide-prise-en-charge/protocoles%20nationaux-diagnostic-soins>

- Fibroses pulmonaires génétiques de l’adulte, https://respifil.fr/wp-content/uploads/2022/06/RespiFIL_PNDS_FPG.pdf

Un PNDS sur le déficit en alpha-1-antitrypsine sera publié courant 2023.

Recommandations 2022

- Les recommandations sur le déficit en alpha-1-antitrypsine ont été présentées au CPLF 2022 et publiées en 2022 :

Mornex JF, Balduyck M, Bouchecareilh M, Cuvelier A, Epaud R, Kerjouan M, Le Rouzic O, Pison C, Plantier L, Pujazon MC, Reynaud-Gaubert M, Toutain A, Trumbic B, Willemin MC, Zysman M, Brun O, Campana M, Chabot F, Chamouard V, Dechomet M, Fauve J, Girerd B, Gnakamene C, Lefrançois S, Lombard JN, Maitre B, Maynié-François C, Moerman A, Payancé A, Reix P, Revel D, Revel MP, Schuers M, Terrioux P, Theron D, Willersinn F, Cottin V, Mal H. Atteinte pulmonaire du déficit en alpha-1 antitrypsine. Recommandations pratiques pour le diagnostic et la prise en charge [French clinical practice guidelines for the diagnosis and management of lung disease with alpha 1-antitrypsin deficiency]. Rev Mal Respir. 2022 Sep;39(7):633-656. French. doi: 10.1016/j.rmr.2022.06.002. Epub 2022 Jul 27. PMID: 35906149. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35906149/>

- La mise à jour des recommandations sur la FPI a été publiée, et présentée au CPLF 2023 :

Version intégrale : Cottin V, Bonniaud P, Cadranel J, Crestani B, Jouneau S, Marchand-Adam S, Nunes H, Wémeau-Stervinou L, Bergot E, Blanchard E, Borie R, Bourdin A, Chenivresse C, Clément A, Gomez E, Gondouin A, Hirschi S, Lebargy F, Marquette CH, Montani D, Prévot G, Quetant S, Reynaud-Gaubert M, Salaun M, Sanchez O, Trumbic B, Berkani K, Brillet PY, Campana M, Chalabreysse L, Chatté G, Debieuvre D, Ferretti G, Fourrier JM, Just N, Kambouchner M, Legrand B, Le Guillou F, Lhuillier JP, Mehdaoui A, Naccache JM, Paganon C, Rémy-Jardin M, Si-Mohamed S, Terrioux P; OrphaLung. Recommandations pratiques pour le diagnostic et la prise en charge de la fibrose pulmonaire idiopathique – Actualisation 2021. Version intégrale [French practical guidelines for the diagnosis and management of IPF - 2021 update, full version]. Rev Mal Respir. 2022 Sep;39(7):e35-e106. French. doi: 10.1016/j.rmr.2022.01.014. Epub 2022 Jun 22. PMID: 35752506.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35752506/>

Version courte : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35304014/>

Version en Anglais : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36630775/>

- Les recommandations françaises sur la lymphangioléiomyomatose ont été soumises pour publication à la Respiratory Medicine and Research.

- Des recommandations sur la vaccination (covid19, grippe, pneumocoque) destinées aux patients ont été diffusées et sont disponibles sur le site respifil.fr et sur <http://www.maladies-pulmonaires-rares.fr/espace-patient/actualites>

Publications OrphaLung en 2022.

Les publications 2022 du réseau OrphaLung sont à retrouver sur le site :

http://www.maladies-pulmonaires-rares.fr/orphalung/publications_orphalung

- Phillips-Houlbracq M, Mal H, Cottin V, Gauvain C, Beier F, Sicre de Fontbrune F, Sidali S, Mornex JF, Hirschi S, Roux A, Weisenburger G, Roussel A, Wémeau-Stervinou L, Le Pavéc J, Pison C, Marchand Adam S, Froidure A, Lazor R, Naccache JM, Jouneau S, Nunes H, Reynaud-Gaubert M, Le Borgne A, Boutboul D, Ba I, Boileau C, Crestani B, Kannengiesser C, Borie R; OrphaLung Network. Determinants of survival after lung transplantation in telomerase-related gene mutation carriers: A retrospective cohort. Am J Transplant. 2022 Apr;22(4):1236-1244. doi: 10.1111/ajt.16893. Epub 2021 Dec 28. PMID: 34854205. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34854205/>
- Philippot Q, Kannengiesser C, Debray MP, Gauvain C, Ba I, Vieri M, Gondouin A, Naccache JM, Reynaud-Gaubert M, Uzunhan Y, Bondue B, Israël-Biet D, Dieudé P, Fourrage C, Lainey E, Manali E, Papiris S, Wemeau L, Hirschi S, Mal H, Nunes H, Schlemmer F, Blanchard E, Beier F, Cottin V, Crestani B, Borie R; OrphaLung Network. Interstitial lung diseases associated with mutations of poly(A)-specific ribonuclease: A multicentre retrospective study. Respirology. 2022 Mar;27(3):226-235. doi: 10.1111/resp.14195. Epub 2022 Jan 3. PMID: 34981600. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34981600/>
- Cottin V, Gueguen S, Jouneau S, Nunes H, Crestani B, Bonniaud P, Wémeau-Stervinou L, Reynaud-Gaubert M, Israël-Biet D, Cadranel J, Marchand-Adam S, Quétant S, Hirschi S, Montani D, Gamez AS, Chevereau M, Dufaure-Garé I, Amselem S, Clement A; OrphaLung and RespiFil Networks. Impact of Gender on the Characteristics of Patients with Idiopathic Pulmonary Fibrosis Included in the RaDiCo-ILD Cohort. Respiration. 2022;101(1):34-45. doi: 10.1159/000518008. Epub 2021 Sep 2. PMID: 34515219. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34515219/>

Congrès de pneumologie de Langue Française 2022 : le groupe de travail OrphaLung a participé ou organisé un cours de perfectionnement, une session fil rouge, une session hors fil rouge, une session de communications orales, une session d'affiches discussion, et une session de présentations affichées.

Jeu de la SPLF. Deux webinaires OrphaLung ont eu lieu en 2022, et un est prévu en 2023

- Fibrose et cancer (17 février 2022)
- Recommandations sur la fibrose pulmonaire idiopathique (13 octobre 2022)
- Génétique des maladies pulmonaires rares (1^{er} juin 2023)

Un premier webinaire OrphaLung de formation sur les PID a eu lieu les mardi 29 novembre 2022 et jeudi 8 décembre 2022, grâce à l'aide de RespiFIL et de la SPLF ; les présentations sont disponibles en rediffusion sur http://www.maladies-pulmonaires-rares.fr/orphalung/orphalung_enseignement. L'inscription était gratuite pour tous, et une inscription (payante) validant le DPC était disponible. Nous prévoyons de renouveler cette formation en 2023.

La réunion plénière annuelle OrphaLung aura lieu cette année en présentiel le 9 juin 2023. Nous nous faisons une joie de cette réunion en présentiel, la première depuis 2019 !

RCP nationales : 5 (bientôt 6) thématiques OrphaLung sont organisées au sein de RespiFIL. Retrouvez les dates des prochaines RCP et les fiches de soumission de cas sur :

<https://respifil.fr/professionnels/rcp-nationales/#prochaines-seances-thematiques>

- Déficit en alpha-1-antitrypsine
- LAM et maladies kystiques pulmonaires multiples
- En cas d'urgence : PID des maladies systémiques
- PID d'origine génétique
- CAPID: PID et cancer
- Dès 2023 : Expositions professionnelles-environnementales et PID

Les études en cours sont disponibles sur le site :

- **Etudes observationnelles en cours de recrutement & appels à observations**

<http://www.maladies-pulmonaires-rares.fr/appele-a-observations>

- **Etudes prospectives** et registres:

<http://www.maladies-pulmonaires-rares.fr/registres-prospectifs>

- **Essais thérapeutiques conduits au sein du réseau OrphaLung et ouverts aux inclusions :**

<http://www.maladies-pulmonaires-rares.fr/orphalung/travaux-en-cours/essais-therapeutiques-ouverts>

- Essai PROGRESSION-IPF (FPI en progression)
- Les inclusions sont terminées dans les essais PALIF (FPI et soins palliatifs) depuis le 22/12/2022 et NINTECOR (PID post covid19) depuis le 31/10/2022
- Les essais EVER-ILD2 et EXAFIP2 débuteront en 2023.

Pour proposer un projet au réseau OrphaLung, ou s'inscrire à la liste de diffusion OrphaLung, adresser un e-mail à vincent.cottin@chu-lyon.fr.