MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ

Liberté
Égalité
Fraternité

7ème JOURNÉE de FILNEMUS

9 Octobre 2020

Actualités DGOS

Anne-Sophie Lapointe, Mission Maladies Rares

Filnemus
Filière Neuromusculaire

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

Rappel PNMR 3 : 55 actions sur 5 ans

- 23 actions en cours pour la DGOS ***(GT Observatoire du diagnostic, GT PNMR3-PFMG 2025, DMP-Urgences, plateformes d'expertise outre-mer, plateformes d'expertise maladies rares (Marseille, Angers, Nantes), GT Piramig, COPIL BNDMR)***
- 10 actions en cours pour la DGRI ***(EJP RD, ERN Treat-NMD, Action 5.4 et 3.2 PNMR3)***
- 8 actions en cours pour la DGS ***(GT médicament DGS et DSS, Axe 4 PNMR3, ART.92 et ART. 51)***
- 5 actions en cours pour la DGCS
- 7 actions en lien avec la loi de Bioéthique
- 2 actions pilotées par AVIESAN à amorcer (actions 11.3 et 11.4)

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

Action 1.1 : Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies rares dans les CRMR

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

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

Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières

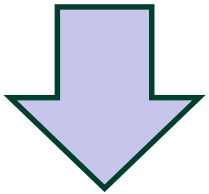
Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires

Action 1.6 : Structurer les activités de fœtopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR

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

Les parcours du diagnostic

- Travail en cours dans la plupart des filières
- Définitions souvent basées sur la méthode de confirmation du diagnostic
- Cohérentes avec les définitions proposées par la BNDMR
- Différence faite entre diagnostic clinique (ou primaire) et diagnostic étiologique
- Différences possibles entre centres d'une même filière :



Homogénéisation des parcours de diagnostic via les AAP PNDS

Les lettres d'engagement pour l'errance et l'impasse diagnostiques

Objectifs PNMR3 :

1. Agir en amont de l'envoi des échantillons vers les plateformes génomiques, lien avec le PFMG ;

2. Déterminer les patients en réel impasse de diagnostic : travail rétrospectif sur les dossiers et prospectif avec les nouveaux patients ;

3. Harmoniser les parcours du diagnostic : action complémentaire de l'appel à projets PNDS ;

4. Déployer sur les établissements accueillants des centres de référence maladies rares, centres de compétence et centres de ressources et compétences (CRMR/CCMR/CRC)

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

Les lettres d'engagement pour l'errance et l'impasse diagnostiques

1. **<u>Action 1.4</u> : Mettre en place un observatoire du diagnostique adossé au comité de pilotage des filières**

- Deux niveaux opérationnels de déploiement de cet observatoire : au sein des comités multidisciplinaires (bureau, copil,…) de chaque FSMR et le comité de pilotage (COPIL) des FSMR .
- Objectif : assurer une cohérence des pratiques et de la prise en compte des innovations diagnostiques. Produire des tableaux de bord sur l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques.

2- **<u>Action 1.7</u> : 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**

- Construction d'un registre d'identification **dans le set de données minimales (BNDMR)**
- Réexamen des dossiers des personnes maladies au fur et à mesure de l'évolution des connaissances et des technologies
    - **Rôle central de la BNDMR → BaMaRa (mode autonome pour 85% des sites)**

Les lettres d'engagement pour l'errance et l'impasse diagnostiques : contexte

- **Le projet pilote porté par FILNEMUS et l'AFM-Téléthon**

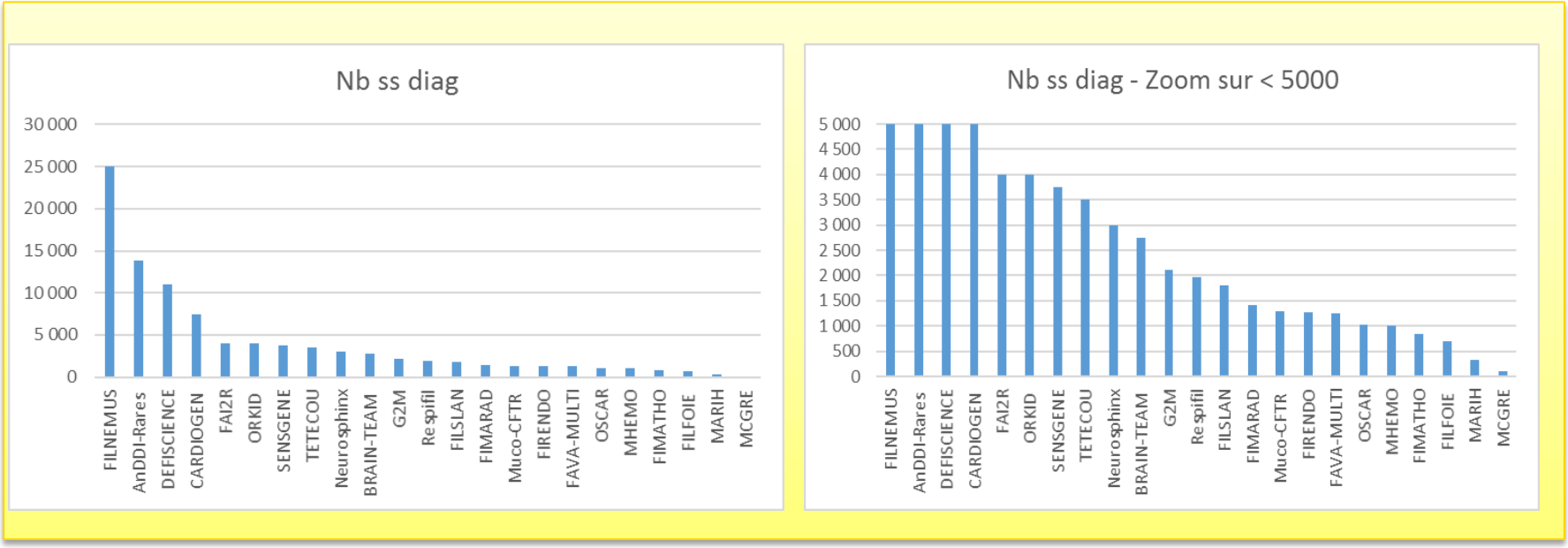
- Mise en place de deux recueils complémentaires spécifiques aux Myopathies et Neuropathies dans l'application de saisie BaMaRa pour décrire les patients sans diagnostic. 3 CRMR coordonnateurs (AP-HM, AP-HP, Bordeaux). 750 patients. Recrutement d'Arcs pour la saisie.

- **Les principales conclusions du projet pilote :**

- Faisabilité d'un recueil complémentaire sur les sans diagnostic par la filière
- Nécessité de recruter du temps Arcs pour réaliser ce travail
- Pertinence de plusieurs items déjà présents au sein du SDM-MR
- Errances et impasses diagnostiques très différentes d'une FSMR à l'autre
- Importance du parcours de soins avant l'accès aux CRMR/CCMR : l'accès au diagnostique étant supérieur une fois, que le patient est pris en charge dans les centres. Rôle des associations, et des médecins de ville essentiels en lien avec les filières.

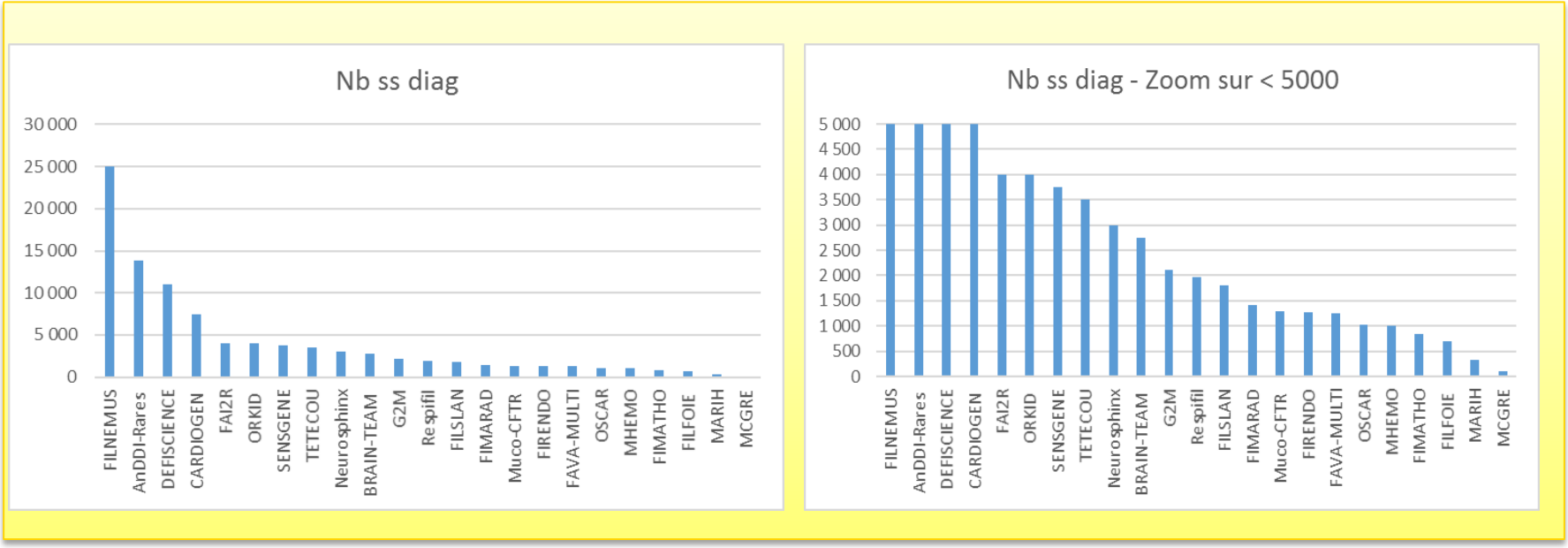
MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

Les lettres d'engagement pour l'errance et l'impasse diagnostiques : focus nombre personnes sans diagnostic dans les 23 FSMR



MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

Les lettres d'engagement pour l'errance et l'impasse diagnostiques : focus nombre personnes sans diagnostic dans les 23 FSMR



MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

Suivi Appel à lettre d'engagement 2020

- À l'issue de l'évaluation des lettres d'engagement, la DGOS, sur les propositions et recommandations du comité de sélection et après validation interne, accompagnera par une MIG chacune des filières en fonction du scenario choisi. Ces financements dédiés aux actions 1.4 et 1.7 du PNMR3 seront reconductibles en 2021 et 2022 sous couvert d'un suivi assuré par chacune des filières.
  - Un suivi de **l'observatoire du diagnostic de chacune des filières sera réalisé une fois par an au cours d'un séminaire de restitution et de réflexion**. Au cours de cette réunion, seront présentées et discutées les avancées du programme au sein des 23 FSMR, les prochaines étapes et, le cas échéant, les propositions de nouvelles orientations à apporter.
  - Les ressources peuvent s'organiser par un réseau d'ARC/TEC mobiles qui viendront aider au renforcement de la qualité (véracité, complétude, cohérence) des données d'intérêt sur le diagnostic en appui des médecins. Ce travail réalisé par un réseau d'ARC/TEC pourrait du point de vue opérationnel se décliner comme suit, il est en lien avec la BNDMR pour le stockage des données

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

Résultat pour FILNEMUS

La filière propose d'étendre le projet pilote à tous les patients en errance.

+ de 20 000 dossiers sont concernés.

Le jury valide le budget demandé qu'il faut considérer comme 200 000 € pour la lettre d'engagement et un scénario 1 avec une tranche maximale pour les personnes sans diagnostic et un complément validé pour la poursuite du pilote.
Ce modèle servira à l'ensemble des filières.

Question ?
l'existence d'un recueil complémentaire ou plusieurs recueils permettent ils de poser un diagnostic plus rapidement grâce à une meilleure connaissance de l'histoire naturelle de la maladie ?

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

Agir en amont de l'envoi des échantillons vers les plateformes génomiques, lien avec le PFMG

Interfaçage du PNMR3 avec le plan France médecine génomique 2025 pour avoir un diagnostic plus rapide pour les personnes en impasse de diagnostic : proposition d'organisation pour fluidifier le parcours de soins

- Depuis **septembre 2019**, groupe de travail PNMR3-PFMG animé par la mission maladies rares et PF4
  - fluidifier et augmenter l'accès aux plateformes génomiques (action 1.3)
  - accompagner les nouvelles pré-indications de la HAS
  - Diffusion de recommandations pour la mise en place des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) en amont ***(envoi par la MMR le 9 décembre)*** de la e-prescription et en aval du séquençage à haut débit ***(en cours)***

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

4. Déployer sur les établissements accueillants des centres de référence maladies rares, centres de compétence et centres de ressources et compétences (CRMR/CCMR/CRC)

Les assistants de prescription (Mission maladies rares)

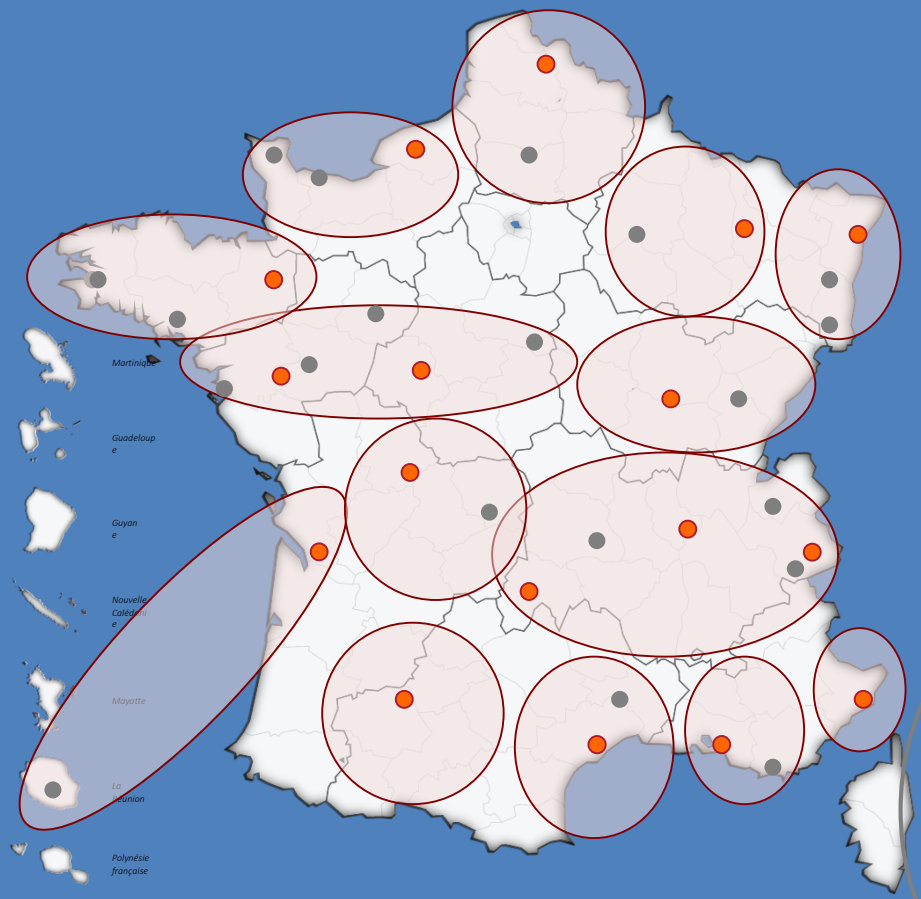
- Financement de **24 postes d'assistants de prescription comme coordonnateurs de parcours de soins (revus des dossiers, consentements, RCP, e-prescription) pour les personnes en impasse de diagnostic et leurs apparentés. Ils seront déployés sur 21 sites hospitaliers différents, sièges des CRMR et CCMR, et sur l'ensemble du territoire français et des DROM** : mutualisation **entre tous les centres** qui ont des pré-indications (CRMR/CCMR)

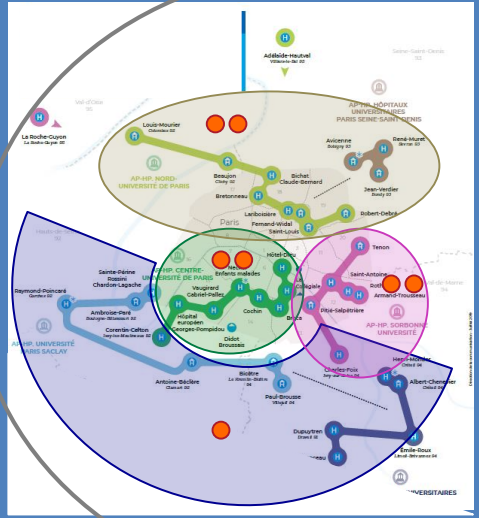
- Favoriser une organisation territoriale de proximité avec un maillage national de 12 assistants pour chacune des plateformes SeqOIA et AURAGEN ;

- Cette mesure **devra être évaluée** au bout d'un an afin de mesurer l'impact que ces assistants auront eu sur le parcours du diagnostic. Elle n'est pas appelée à être pérennisée car les professionnels se seront alors formés à ces nouveaux outils et à ce nouveau parcours du diagnostic. Il s'agit donc d'une aide ponctuelle qui permettra d'accompagner un temps donné, les centres experts maladies rares (CRMR/CCMR/CRC) sur qui reposent ce nouveau parcours de soins.

Un solution pour accompagner le soin et fluidifier l'envoi de échantillons pour les patients sans diagnostic ?

=> 24 Assistants de prescription pour les CRMR/CCMR ayant des préindications





MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

MIG F22 C1 – répartition par établissement et fléchage financier :

17 établissements : 17 postes

CHU Dijon	Plateforme d'expertise		1
CHU Angers		Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CARAMMEL) du Pr D. Bonneau	1
CHU Nantes		Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC) du Pr Yann Péréon	1
CHU Rennes	Plateforme d'expertise		1
Hospices civiles de Lyon		Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Est du Pr P. Edery	1
CHU Clermont- Ferrand		Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Est du Dr C. Francannet	1
CHU Grenoble		Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Est Du Dr Julien Thevenon	1
AP-HM	Plateforme d'expertise		1
CHU Nice		Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CALISSON) du Pr V. Paquis	1

CHRU Lille	Plateforme d'expertise		1
CHU Bordeaux	Plateforme d'expertise		1
CHU Limoges		Centre de référence des maladies rénales rares (SORARE) du Pr V. Guigonis	1
Hôpitaux Universitaires Strasbourg		Centre de référence des affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO) du Pr H. Dollfus	1
CHU Nancy		Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Est du Pr B. Leheup	1
CHU Rouen		Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'inter région Nord-Ouest du Dr Alice Goldenberg	1
CHU Montpellier		Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion du Pr Davis Geneviève	1
CHU Toulouse		Centre de référence des affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO) du Pr P. Calvas	1

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

MIG F22 C1 – répartition par établissement et fléchage financier : 17 établissements : 17 postes

- 7 postes sur 4 groupes AP-HP

Groupes	Sites	fléchage des crédits vers la plateforme	fléchage des crédits vers CRMR	ETP
GHU AP-HP Centre Université de Paris	**Necker -Enfants malades**	Plateforme d'expertise		2
GHU AP-HP Université Paris-Saclay	**Kremlin - Bicêtre**	Plateforme d'expertise		1
GHU AP-HP Sorbonne Université	**Pitié Salpêtrière**		Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares du Dr D. Héron	1
			Centre de référence de la maladie de Huntington du Pr A. Durr	1
GHU Nord Université de Paris	**Robert Debré**		Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France du Pr A. Verloes	1
	Saint-Louis		Centre de référence des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles du Pr Peffault de la Tour	1

Action 7.4, du PNMR3 :
Rappel Filnemus AAP PNDS 2019

INTITULE PNDS	CRMR porteur	Etablissement du CRMR
Maladies mitochrondriales apparentées au MELAS	Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CALISSON)	CHU Nice
Syndrome de Guillan-Baré	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	AP-HM
Dystrophie musculaire oculopharyngée	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	CHU Bordeaux
Neuropathie Amyloïde Familiale	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)	AP-HP Bicêtre
Syndrome myasthénique congénitaux	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	AP-HP Trousseau
Dystrophie musculaire de Becker	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	CHU Bordeaux
Glyconégose de type III	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	AP-HP Raymond Poincaré
Atrophie Optique Autosomique Dominante OPA1	Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CARAMMEL)	CHU Angers
Arthrogryproses multiples congénitales	Centre de référence des maladies neuromusculaires	CHU Grenoble Alpes

AAP PNDS 2019

Les modalités de financement de cet appel à projets sont en deux tranches : La délégation de la 1ère tranche de financement (50% de l'enveloppe), concernera la réalisation de la phase 1 des projets sélectionnés.

Le reste du financement fera suite à la production des éléments attestant de la finalisation de la phase 3. Le PNDS sera considéré comme terminé lorsqu'il sera publié sur le site de la HAS (procédure actuelle).

Passage de la C1 2021 à la C2 2021 : 5 mois supplémentaires pour la publication sur le site de la HAS

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

AAP ETP

Les modalités de financement de cet appel à projets sont en deux tranches (1ière tranche de 50% en 2019 et seconde tranche de 50%, fin 2021).

Le jury a statué, après l'étude des 139 dossiers, en donnant les financements pour 110 projets ETP : ***73 nouveaux programmes ETP maladies rares, 26 programmes ETP à actualiser, 11 programmes à actualiser et à déployer dans une autre région.***

- Transmettre l'annexe 2 jointe avec la **NOTE D'INFORMATION N° DGOS/MALADIES RARES/2019/188 du 20 août 2019** pour recenser les programmes déjà existants au sein de la FSMR : **31 octobre 2020.**
- **à maximum 6 mois de l'acceptation de la déclaration d'intention : prolongation : 30 novembre 2020**
  - *Notifier à la mission maladies rares (DGOS) le travail de référencement des compétences à acquérir pour le programme d'ETP financé*

Ouverture aux centres experts de compétence maladies rares et systématisation de l'avis de l'association de patients, quand elle existe, à joindre à la lettre d'intention.

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

Action 7.3 du PNMR3 :
Rappel AAP ETP 2019 : 10 dossiers acceptés sur les 10 dossiers présentés.

FILNEMUS	Prendre l'air	actualisation	Dr J. ROPARS	CRMR MNM AOC, CHRU de Brest
FILNEMUS	Programme EMU	nouveau	Dr B. ACKET	CRMR MNM AOC, CHU de Toulouse
FILNEMUS	A.G.I.R.	nouveau	Dr C. DELLECI	CRMR MNM AOC, CHU de Bordeaux
FILNEMUS	Mieux vivre avec une maladie neuromusculaire	nouveau	Dr V. TROMMSDORFF	CRMR MNM PACA-Réunion-Rhône Alpes, CHU de La Réunion Sud
FILNEMUS	Projet d'éducation thérapeutique des affections dysimmunitaires de la jonction neuro-musculaire et du muscle	nouveau	Dr AM GRAPPERON	CRMR MNM PACA-Réunion-Rhône Alpes, AP-HM Hôpital de La Timone Marseille
FILNEMUS	Neuropathies Périphériques Inflammatoires	nouveau	Dr A. CREANGE	CRMR MNM Nord/EST/Île de France, site APHP H. Mondor
FILNEMUS	ETP DM1	nouveau	Dr Y. PEREON	CRMR MNM AOC, CHU de Nantes
FILNEMUS	Education thérapeutique des patients atteints de la Myasthénie auto-immune	nouveau	Dr A. NADAJ-PAKLEZA	CRMR MNM Nord/EST/Île de France, CHRU de Strasbourg
FILNEMUS	Guide Parcours Santé (GPS-MNM)	actualisation	Dr G. BASSEZ	CRMR MNM Nord/EST/Île de France, APHP Pitié Salpêtrière
FILNEMUS	Comment mieux vivre avec une Myasthénie	actualisation	Dr E. LAGRANGE	CRMR MNM PACA-Réunion-Rhône Alpes - CHU Grenoble

Action 7.3 du PNMR3 :
AAP 2020 ETP : Jury le 20 octobre 2020

Filière	Classement par ordre de priorité par la filière	Thème du Programme d'ETP	Nom du responsable médical.e du CRMR/CCMR/CRC : Titre, nom, prénom, mail	Nom promoteur.trice du programme ETP maladies rares
FILNEMUS	1	"Ma vie Mouvemen'T"	Docteur Claude CANCES	Docteur Elisabeth WALLACH Docteur Marie BELLE
FILNEMUS	2	"Maladie de Pompe"	Professeur Pascal LAFORET	Professeur Pascal LAFORET
FILNEMUS	3	"Patient et entourage du patient atteint de dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (DMFSH)«	Professeur Sabrina SACCONI	Professeur Sabrina SACCONI

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

Action 7.4 du PNMR3 :
AAP 2020 PNDS : Jury le 15 octobre 2020

FILIERE	INTITULE PNDS	Porteur médical du PNDS (Nom, Prénom)	PNDS (nouveau/ actu)	Intitulé du CRMR porteur	Etablissement du CRMR porteur
FILNEMUS	Myopathies reliées au collagène 6 (COL6)	Dr Tanya STOJKOVIC	Nouveau	CRMR constitutif des Maladies Neuromusculaires Nord/Est/Ile de France	**APHP - Hôpital de la Pitié-Salpêtrière - Institut de Myologie**
FILNEMUS	Polyradiculonévrite Inflammatoire Démyélinisante Chronique (PIDC)	Pr Andoni ECHANIZ-LAGUNA	Nouveau	CRMR constitutif des Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphérique rares (NNERF)	**APHP - CHU du Kremlin-Bicêtre**

FILNEMUS : Rapport d'activité 2019
Fait remarquable

La Filière a mis en place un groupe de travail dédié aux urgences et piloté par le Dr S Segovia-Kueny, directrice des actions médicales à l'AFM-Téléthon.

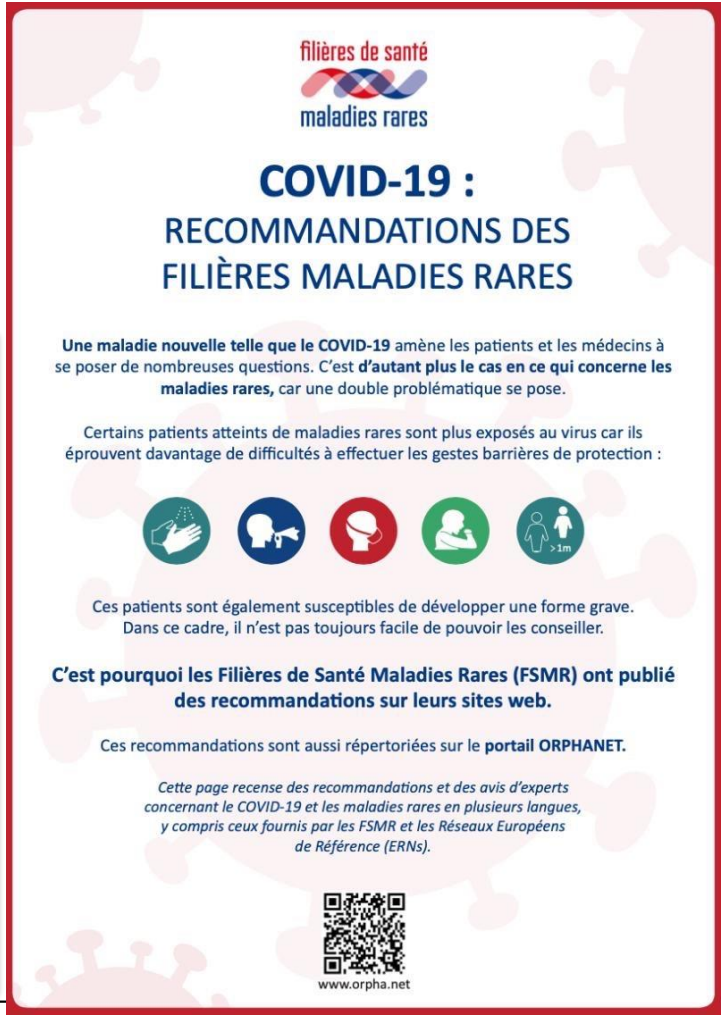
- Organisation d'une journée thématique du Collège de Médecine d'Urgence du Nord-Pas-de-Calais (COMU), 27 septembre 2019 à Lille sous l'égide du Collège de médecine d'urgence 59, 62, de l'AFM Téléthon, du pôle urgences du CHU de Lille, du CRMNM de Lille et de la Filière Filnemus :
  - sur le thème « Prise en charge des urgences dans les maladies neuro-musculaires ».
    - une cinquantaine de professionnels de santé dont les internes en DESC urgences des hauts de France, des urgentistes, quelques réanimateurs et des infirmiers du SAMU et des urgences.
- La préparation d'autres journées en collaboration avec les mêmes partenaires est en cours pour 2020 et 2021

Des filières autres sur le sujet des urgences : Mhémo, FILSLAN, G2M, comment travailler ensemble sur ce même sujet ? GT PNMR3 à réunir, quid du travail DMP/fiches urgence avec la CNAM ?

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ

Liberté
Égalité
Fraternité

COVID-19 : groupes de travail de Filnemus

La prise en charge des patients en réanimation
La période de confinement
La période de déconfinement (site web Filnemus),
L'autorééducation à domicile
Foire aux questions
Enquête en ligne
Webinar
Publications
Communications autres

Merci pour votre mobilisation