

Filnemus

Filière Neuromusculaire

7^{ème} JOURNÉE de FILNEMUS

Vendredi 9 Octobre 2020
Visioconférence



La nouvelle organisation de la filière : bilan 2020

Les actions de la filière en 2020

Les appels à projets 2020

La filière face à la crise sanitaire du COVID-19

La communication

Bilan positif en 2020 pour la nouvelle organisation de la Filière

La nouvelle organisation a été présentée lors de la JA en décembre 2019.

Bilan positif pour cette première année => participation active des membres au sein des différents comités et des commissions de travail.

● Comité de pilotage

Regroupe :

- Coordinateur de la filière
- Chef de projet
- Secrétaire
- 7 médecins experts (adulte-enfant)

29 réunions

depuis janvier 2020
(en moyenne, 1 réunion hebdomadaire)

● Comité de coordination

Regroupe :

- Comité de pilotage
- Coordinateurs des CRMR
- Responsables d'actions
- Responsables de commission
- Responsables associations de patients

2 réunions

en **MARS** et en **MAI**.

Prochaine rencontre :

- **DECEMBRE 2020.**

● Commissions de travail

Recherche

Outils diagnostiques, SG Génétique Mol

Accompagnement du parcours de santé

Essais thérapeutiques

Formation et information

PNDS et recommandations de bonnes pratiques

Réseaux européens et relations internationales

Bases de données

Ethique

- 
- **La nouvelle organisation de la filière : bilan**
 - **Les actions de la filière en 2020**
 - Les appels à projets 2020
 - La filière face à la crise sanitaire du COVID-19
 - La communication

Suivi des actions menées sur 2020

Afin d'assurer le suivi des différentes actions, un code couleur a été mis en place :

-  **En cours** : actions dont les équipes ont pu avancer normalement malgré la crise leur permettant d'atteindre les différents objectifs fixés.
-  **Ralenti** : actions pour lesquelles les équipes ont du ralentir la mise en place en raison de la crise sanitaire, mais dont les chantiers ont pu avancer sur certains points.
-  **A l'arrêt** : actions pour lesquelles les chantiers ont été mis en arrêt en raison de la crise sanitaire.



- Améliorer la visibilité de la Filière (4.1)
- Favoriser l'innovation thérapeutique (1.10), créer un observatoire des essais thérapeutiques et renforcer la commission essais thérapeutiques (2.4)
- Améliorer l'ergonomie et le contenu de l'annuaire des équipes de recherche (2.1)
- Structuration et organisation des réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) (1.5)
- Accompagnement individualisé des patients afin de diminuer l'errance diagnostique (1.3)
- Coordination du diagnostic moléculaire en partenariat avec les plateformes du PFGM 2025 (1.4)
- Stockage en biobanques certifiées des prélèvements biopsiques d'anatomie pathologique (2.3)
- Favoriser la recherche translationnelle sur les MNM rares et faciliter la mise en place des projets de recherche collaboratifs au sein de la FSMR et en inter-FSMR (2.2)
- Favoriser la production des PNDS par les centres de référence (1.1)
- Colliger, hiérarchiser et actualiser les supports de documentation pour les maladies neuromusculaires (4.2)
- Créer un registre interactif de l'ensemble des Formations qui gravitent autour du domaine médico-scientifique neuromusculaire (4.3)
- Améliorer la prise en charge des patients (1.12)
- Accélérer la réflexion et le déploiement du dépistage néonatal (DNN) en population générale (1.7)
- Outils diagnostics : SG Imagerie (1.14)
- Porter l'autonomisation des personnes malades et de leur entourage, via le soutien à l'éducation thérapeutique « ETP » (1.6)
- Organisation des urgences dans les pathologies neuromusculaires (1.13).



- Harmoniser et utiliser de manière systématique la base de données de la BNDMR, BaMaRa (1.2)
- Être en appui de coordination française du réseau européen de référence pour les maladies neuromusculaires (l'ERN Euro-NMD) (3.3)
- Aider les acteurs de la Filière à se positionner dans le programme de recherche européen Solve-RD (3.1)
- Améliorer l'accès aux soins des patients d'Outre-Mer (1.12)
- Développer la télémédecine (1.13)
- Mettre en place un groupe de réflexion éthique au sein de la Filière FILNEMUS (4.4)
- Intégrer les Cahiers de Myologie dans la stratégie de communication de la Filière FILNEMUS (4.5)



- Groupe de réflexion sur les ETP
- Formation des Kinésithérapeutes et ergothérapeutes
- Organisation des J du parcours du patient dans les situations urgentes

La majorité des actions a atteint les objectifs fixés depuis le 1^{er} janvier, malgré la crise sanitaire ; 4 actions ont été ralenties et 4 sont à l'arrêt.

Afin d'assurer le **suivi des actions**, des entretiens ont été instaurés entre la Cheffe de Projet, les responsables d'action et les chargés de mission. **2** entretiens : un entretien téléphonique a eu lieu en **Janvier-Février**, et un par écrit en **Juin**.

● **Suivi des actions à date :**

Axe 1 : Diagnostic et prise en charge

- 9 actions sont en cours d'aboutissement.
- 1 action est ralentie.
- 2 actions sont à l'arrêt

Axe 2 : Recherche

- 5 actions sont en cours d'aboutissement.

Axe 3 : Europe et international

- 3 actions sont ralenties.

Axe 4 : Formation et information

- 4 actions sont en cours d'aboutissement.
- 2 actions sont à l'arrêt

Les actions sous la responsabilité directe du bureau

Les actions du BUREAU



Le BUREAU de Filnemus coordonne directement les projets suivants :

- Errance et impasse diagnostiques (L Pisella)
- Organisation des RCP (A Denimal)
- Communication externe et interne (A Molon)

Financement de chargés de mission et ARC

Certains groupes de travail ont bénéficié d'un financement Filnemus spécifique en 2020 pour le recrutement d'un chargé de mission (CM) afin de bien mener l'action.

AP-HP Pitié Salpêtrière – Dr BONNE et Dr BOUHOUR

1 CM - 1 ETP 12 mois :

actualiser l'annuaire des équipes de recherche ; favoriser la recherche translationnelle ; favoriser la création de biobanques

+ colliger, hiérarchiser et actualiser les supports de documentation pour les MNM et leur publication

CHU Angers – Pr PROCACCIO

1 CM - 1 ETP 12 mois :

mise en place de la base de données MitoMatcher pour les variants génétiques des maladies mitochondriales

CHU Montpellier – Dr COSSE

1 CM - 1 ETP 12 mois :

coordination du diagnostic moléculaire en partenariat avec les PFMG 2025 (préindication, mise en place, circuit de prescription et circuit des échantillons)

CHU St Etienne – Pr ANTOINE et Pr FEASSON

1 CM – 0,4 ETP 12 mois :

déploiement de BaMaRa dans les centres et la mise à jour des codes Orpha

1 CM – 0,5 ETP 12 mois :

coordination des RCP nationales et régionales

1 CM – 0,5 ETP 12 mois :

constitution de l'annuaire des formations

CHU Nice – Pr SACCONI et Pr PAQUIS

1 CM – 1 ETP 2 mois :

rédaction du PNDS sur la myopathie des ceintures 2A

1 CM – 1 ETP 6 mois :

améliorer la technique du diagnostic des maladies mitochondriales

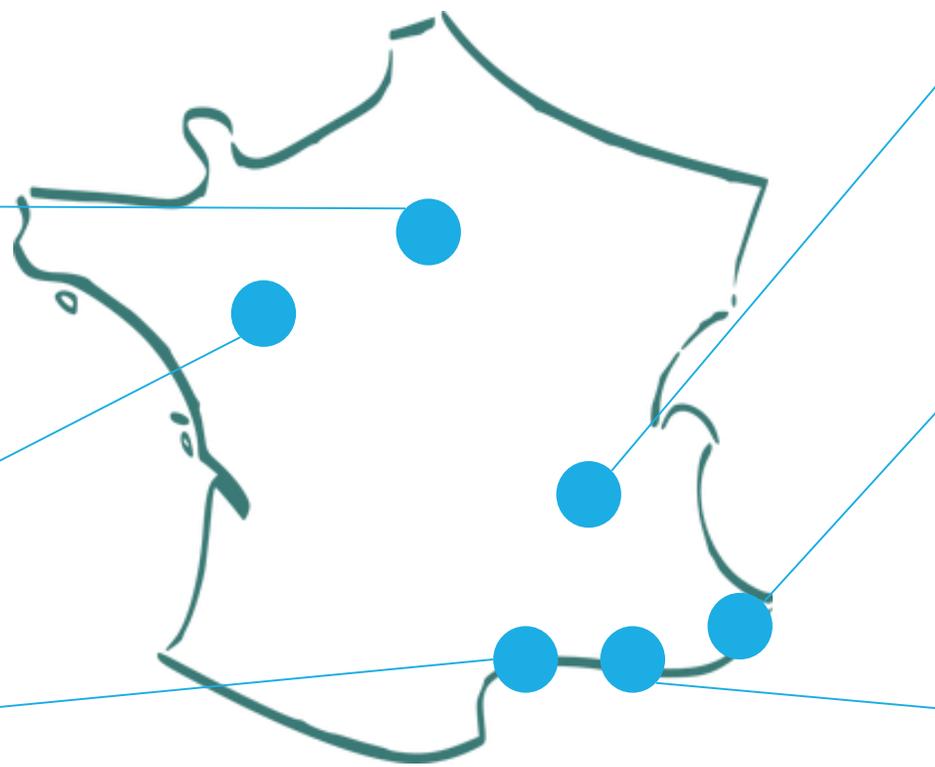
AP-HM La Timone – Pr ATTARIAN

1 CM – 1 ETP 12 mois :

coordination du projet pilote sur l'errance et l'impasse diagnostique

1 CM – 0,5 ETP 12 mois :

harmoniser les essais thérapeutiques au niveau national et international et favoriser l'innovation thérapeutique



ARC projet errance diagnostique

27 ARC en 4 vagues entre septembre et décembre 2020

Projet Pilote Errance et Impasse Diagnostiques

Le projet pilote Errance et Impasse Diagnostiques a été lancé le 1^{er} septembre et concernera 30 centres de référence.



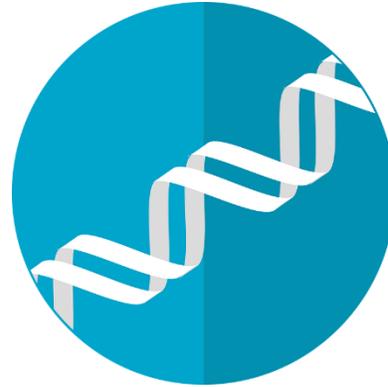
Le projet a été lancé dans **10 centres** en septembre et sera lancé dans **11 autres centres** octobre.

Les autres centres sont en charge de recruter un ARC avant de se lancer dans le projet pilote.

● Mise à jour des 3 recueils complémentaires le 30 septembre 2020.

Les préindications en lien avec les plateformes PFMG2025

3 préindications acceptées entre 2019 et 2020



1 en 2019

- **Maladies mitochondriales d'une particulière gravité**

2 Nouvelles en 2020

- **Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire**
- **Myopathies non étiquetées**

Réunions de Concertation Pluridisciplinaires (RCP)

Les RCP nationales et régionales mises en place avec l'outil SARA depuis septembre 2019.

- ! En raison de dysfonctionnements concernant SARA, nous envisageons de changer d'outil courant 2020
- ! 1 chargée de mission recrutée pour coordonner les RCP des centres

RCP Nationales

Thérapies Innovantes adultes	9
Amyloses	5

RCP Régionales de préindication

Myopathies génétiques	9
AOC	3
NEIDF	3
PACARARE	3
Hypotonies néonatales	4
AOC	1
NEIDF	2
PACARARE	1

A déployer sur l'outil SARA en octobre /novembre 2020 :

- Thérapies innovantes pédiatriques
- RCP de préindication maladies mitochondriales

4 PNDS ont été publiés entre 2019 et 2020.



Fin 2019

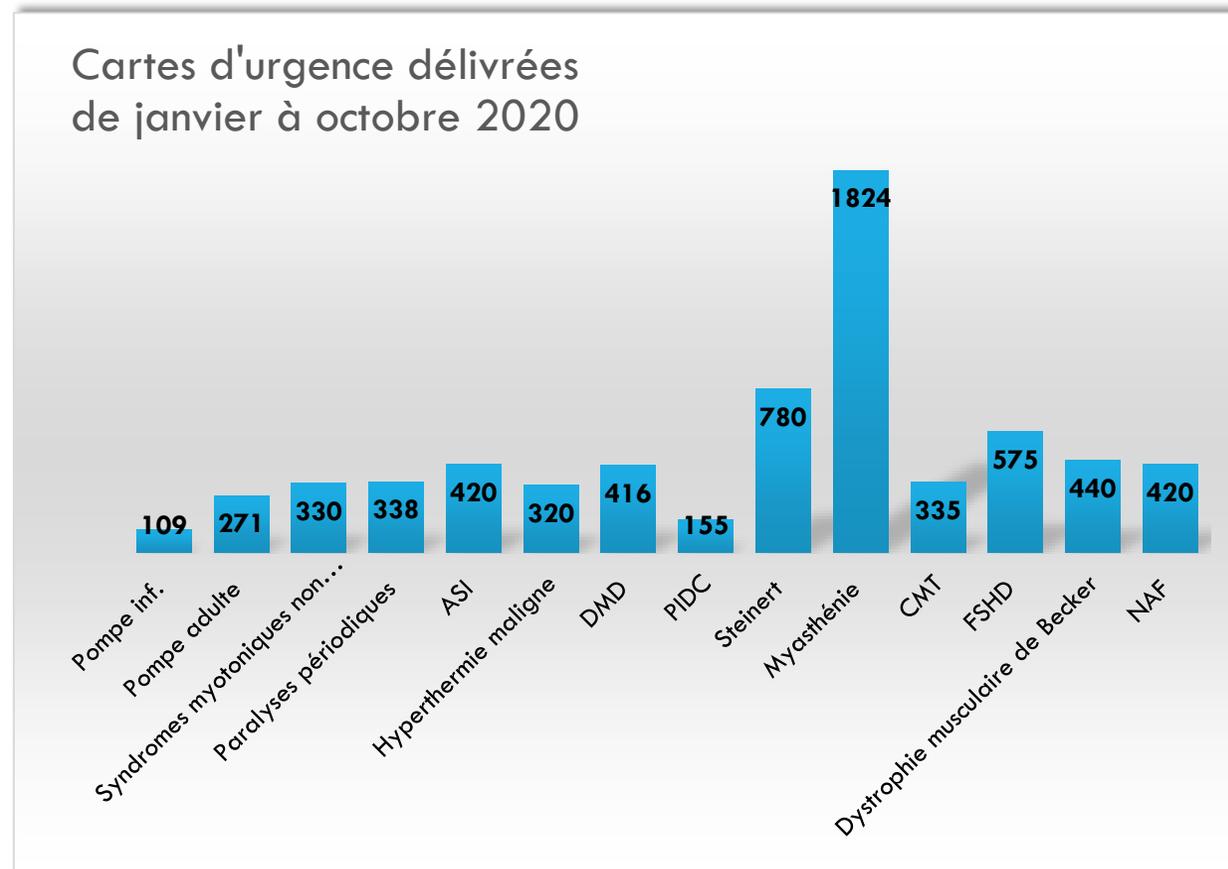
- **G-Glycogénose de Type V, Maladie de McArdle**
(Mai 2019)
- **Dystrophie Musculaire de Duchenne**
(Novembre 2019)

2020

- **Dystrophie Musculaire de Becker**
Janvier 2020
- **Maladie de Charcot-Marie-Tooth**
Avril 2020

Cartes d'urgence

6733 cartes d'urgence délivrées en 2020.



Sur le site web de Filnemus

5 nouveautés bientôt disponibles sur le site web de Filnemus



5 actions majeurs de la Filière

4 annuaires

1 base documentaire

• **Les laboratoires de recherche**

(G Bonne et F Daidj)

• **Les formations**

(L Féasson et F Rambaud)

• **Les essais thérapeutiques**

(L Pisella; B Djemaia)

• **Observatoire des thérapeutiques dans les MNM**

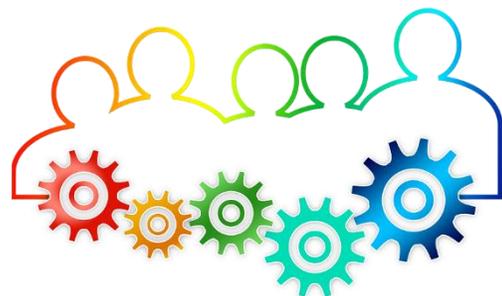
(L Pisella)



• **Documentation**

(F Bouhour et F Daidj)

Des groupes de travail ont été mis en place afin de favoriser la recherche translationnelle sur les maladies neuromusculaires rares et de faciliter la mise en place des projets de recherche collaboratifs au sein de la FSMR et en inter-FSMR.



Rencontres des 3 groupes de travail

GT Titine : réunion en visio le 25 juin dernier, et prochaine prévue en novembre/décembre (M Cossée et G Bonne)

GT FSHD : 1^{er} réunion le 31 janvier (M Cossée et G Bonne)

GT Cardio : 1^{ère} réunion le 10 Décembre (K Wahbi)

2 Nouveaux groupes en structuration

GT Myopathies liées aux défauts du relâchement du calcium : 1^{ère} réunion prochainement (I Marty)

GT CMT : 1^{ère} réunion prochainement (S Attarian)

Les Publications

6 publications en 2020



Les patients NM et le COVID19

4

Les Maladies mitochondriales

1

Harmonisation des listes de gènes CMT

1

- 
- **La nouvelle organisation de la filière : bilan**
 - **Les actions de la filière en 2020**
 - **Les appels à projets 2020**
 - **La filière face à la crise sanitaire du COVID-19**
 - **La communication**

Les appels à projets de la DGOS en 2020

● Appels à projet et à manifestation d'intérêt

Appel à manifestation d'intérêt Maladie Rare Inserm : résoudre les impasses diagnostiques

17 projets déposés par les équipes de la filière
coordonnés par Gisèle Bonne

AAP pour la production de Protocoles Nationaux de Diagnostics et de Soins (PNDS)

2 dossiers déposés
(COL6 et PIDC)

AAP pour la production de programmes d'Education Thérapeutique du Patient (ETP) pour les maladies rares.

3 dossiers déposés
(Ma vie en mouvement, Maladie de Pompe, DMFSH)

● Appel à lettre d'engagement des filières : action 1.4 et 1.7 du PNMR3



Dossier soumis le 2 septembre

- 
- **La nouvelle organisation de la filière : bilan**
 - **Les actions de la filière en 2020**
 - **Les appels à projets 2020**
 - **La filière face à la crise sanitaire du COVID-19**
 - **La communication**

Les actions mises en place pendant la crise COVID-19 ^{1/2}

Pendant la période de la crise sanitaire, l'ensemble de la filière s'est particulièrement investi. Différents groupes de travail ont été mis en place et de nombreuses actions ont été menées.

1 La foire aux questions

- Mise en ligne d'une foire aux questions (FAQ) autour du COVID-19 et des maladies neuromusculaires à destination des patients.

2 Recommandations pour le passage des patients NM en réanimation

- Un groupe de travail s'est réuni de façon hebdomadaire, les réflexions ont mené à la publication de recommandations sur le passage des patients NM en réanimation.

3 Enquête patients neuromusculaires et COVID-19

- **99 cas de patients neuromusculaires Covid-19+ recensés.**
- Suite à cette enquête trois groupes de travail ont été créés autour des thématiques suivantes :
 - **Les patients Covid-19+ atteints de myasthénie** (coordonné par le Dr G Solé du CHU de Bordeaux)
 - **Les patients Covid-19+ atteints de myopathie** (coordonné par le Dr E Salort-Campana de l'APHM et le Dr T Stojkovic de l'APHP)
 - **Les patients Covid-19+ atteints du Syndrome de Guillain Barré (SGB)** (coordonnée par le Pr Y Péréon du CHU de Nantes.)

4 L'autorééducation à domicile

- Deux groupes de travail ont élaboré **un système numérique** pour permettre aux patients de faire des **exercices d'auto-rééducation à domicile**.
 - Un pour les **patients neuromusculaires pédiatriques** coordonné par le Pr Carole Vuillerot (Hospices Civils de Lyon).
 - Un pour les **patients neuromusculaires adultes** coordonné par le Pr Vincent Tiffreau (CHRU de Lille)
- Toutes les fiches et les vidéos sont disponibles en ligne sur [le site de Filnemus](#).

Les actions mises en place pendant la crise COVID-19 ^{2/2}

5 Organisation d'un webinar

- Organisation et participation à un Webinar le jeudi 16 avril 2020 : **Le COVID-19 et patients neuromusculaires**, avec les interventions de :
 - Pr Shahram Attarian (Neurologue)
 - Pr Valerie Pourcher (Infectiologue)
 - Pr Isabelle Desguerre (Neuropédiatre)
 - Pr Hélène Prigent (Pneumologue)
- 140 personnes ont participé à ce webinar.

7 Enquêtes COVID 19 auprès des personnes malades adultes et enfants

Une vaste enquête sur le **vécu des malades et des familles lors de la crise Covid 19** a été menée par :

- **Les associations de patients** (G Merret)
- **Filnemus** (adulte G Solé, enfant V Laugel)

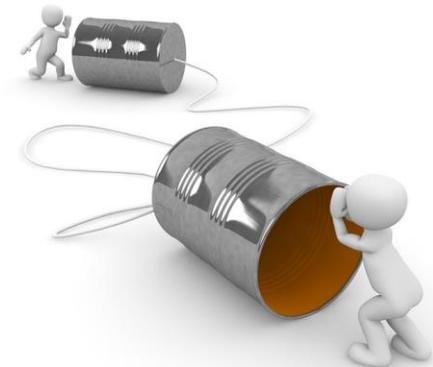
6 Recommandations de FILNEMUS en période de confinement

- Un groupe de travail s'est réuni de façon hebdomadaire, les réflexions ont mené à la publication de recommandations postées sur [le site de Filnemus](#).

8 4 Publications

- Un article sur les recommandations "**Guidance for the care of neuromuscular patients during the COVID-19 pandemic outbreak from the French Rare Health Care for Neuromuscular Diseases Network**" a été publié dans la **Revue Neurologique**, 20 avril 2020.
- Un article sur la gestion des neuropathies dysimmunes chroniques pendant la pandémie de COVID-19 a été publié dans le journal "Muscle & Nerve" le 20 avril 2020.
- Un article sur les caractéristiques des patients COVID19+ atteints de myasthenia gravis. **L'article est en revue en Neurology**
- Un article general "A multi-center transversal French study of the impact of Covid-19 infection on neuromuscular disease" **L'article est en cours de submission**

- 
- **La nouvelle organisation de la filière : bilan**
 - **Les actions de la filière en 2020**
 - **Les appels à projets 2020**
 - **La filière face à la crise sanitaire du COVID-19**
 - **La communication**



Différentes actions ont été menées afin d'améliorer la communication interne et externe de la filière.

1 Refonte du site web

- Mise en ligne fin 2020

2 Billet du lundi

- Depuis le 13 janvier 2020, **36 numéros publiés**

3 Infolettre

- Diffusion d'une infolettre tous les trimestres (**2** en 2020, la **3^{ème}** prochaine en octobre)

4 Création d'une page LinkedIn

- **83** abonnés depuis Avril 2020

5 Webinars

- Déjà **3** webinars diffusés et le **4^e** est prévu le **22 octobre**.

6 E-learning

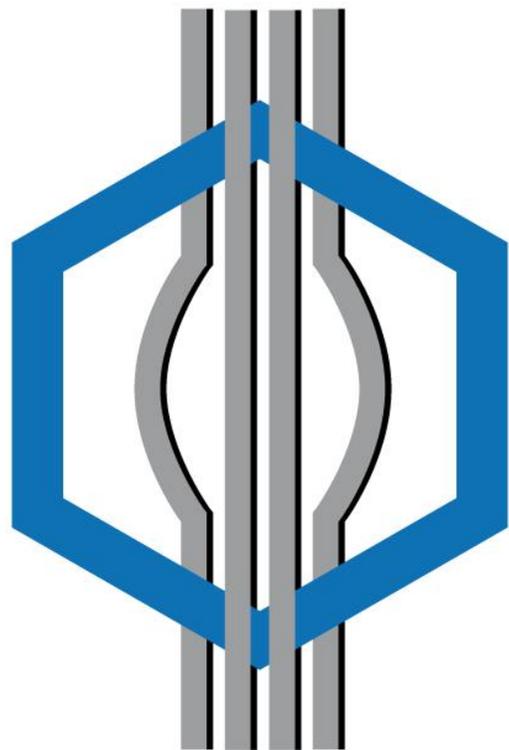
- **2** module est en ligne sur le site. **2** suivront dans le mois.

7 Vidéos capsules

- A partir du 12 octobre, une vidéo par semaine présentant les actions.

8 Projet pilote Errance et impasse diagnostiques

- Diffusion en octobre du Bulletin d'Information n°1.



Filnemus

Filière Neuromusculaire

MERCI À TOUS POUR VOTRE
PARTICIPATION AU SUCCÈS DE LA
FILIÈRE CETTE ANNÉE

DES QUESTIONS ?

