

Les avancées majeures de l'action

• Les outils mis en place

- Création base de données Excel (Vérification existant (Word))
- Saisie des données : **180 équipes**
- Réunions de travail avec Web master nouveau site Filnemus, mise en place de tutoriels utilisateurs

• Les résultats obtenus

- Deux Accès rapide : Professionnel / Partenaire
- Entrée dans l'annuaire : Mots clés, Carte interactive
- Base de données : évolutive / ergonomique sur un téléphone
- Saisie en ligne : facile / aide au remplissage
- RGPD : case à cocher

Les objectifs pour le 1^{er} semestre 2022

Annuaire des laboratoires de recherche

ET VOUS,
ÊTES-VOUS
RÉFÉRENCEZ ??



= Annuaire des équipes de recherche travaillant sur les MNM en France

Vous recherchez une spécialité, une expertise, un modèle (souris, zébrafish, cellules....) ?

tutoriels

saisie en ligne par les équipes

<https://www.filnemus.fr/carte-interactive/les-laboratoires>

● Les avancées majeures de l'action

- **Les outils mis en place** : Nx GT avec réunion via **Zoom**
- **Les résultats obtenus**
 - **Titinopathies** : M Cossée / G Bonne
 - **FHSD** : F Magdinier / M Cossée / G Bonne
 - **Cardiomyopathie & MNM** : Karim Wahbi
 - **Myopathies liées aux défauts du relâchement du calcium (MyCa)** : I Marty
 - **CMT** : S Attarian/ T Stojkovic
 - **Calpaïnopathies** : Isabelle Richard
 - **Réseau Laminopathies et enveloppe nucléaire** (R Ben Yaou / G Bonne)

● Les objectifs pour le 1^{er} semestre 2022

- **Prochaines réunions déjà programmées:**
 - **FHSD**
 - **Titinopathies**
 - **CMT**
 - **Myopathies liées aux défauts du relâchement du calcium**
 - **Laminopathies**
- **Mettre en place d'autres GT**
 - **Myomatrix** > Valérie Allamand / T Stojkovic
 - **Jonction Neuromusculaire / réseau SMC** > A Isapof/ L Schaeffer
 - **Autres** ????
- **Répondre à des APP au sein des GT**

● Les avancées majeures de l'action

Les outils mis en place

- **Enquête en ligne** > diffusée par mail (3 rappels)
 - > état des lieux
 - > identification des problèmes rencontrés

Les résultats intermédiaires:

21 questionnaires reçus: 19 en ligne, 2 par mails.

- **Statut des participants :**
6 Cliniciens, 9 Pathologistes, 11 Chercheurs, 4 Responsables
(ou travaillant pour une biobanque)
- **Mise en biobanque systématique:** 74 % Oui / 26 % Non
- **Accès à des échantillons stockés :**
14 Localement, 12 CRB, 4 Autres, 1 Non
- **Consentement :**
8 Générique, 10 Institutionnel, 11 protocole spécifique

● Les objectifs pour le 1^{er} semestre 2022

- **Organiser une réunion pour échanger sur les résultats et problématiques soulevées**

● Les avancées majeures de l'action

- Autorisation réglementaire « **Solve-NMD** » : **Mars 2019**
- **Inclusions de patients NMD en impasse diagnostique**

Cohorte 1 (Ré-analyse d'Exome Myocapture et/ou Panel large)

170 sujets inclus dont **130** complètement « uploadés »
(Pitié, Trousseau, Necker, Garches, Bordeaux,
Limoge, Lyon, Angers, Montpellier, Nîmes)

Cohorte 2 (Nouveaux Omics : WGS, RNAseq....)

20 échantillons envoyés (Lyon, Paris, Bordeaux)

Cohorte 3 (Phénotypes spécifiques ultra-rares: EDS)

14 sujets inclus (Garches)

Cohorte 4 (Les insolubles > OPDM....)

- **Mise en place d'une base de donnée « Treatabolome »**
basé sur revues systématiques : Laminopathies, Channelopathies, CMT, SMC,

● Les objectifs pour le 1^{er} semestre 2022

- *Poursuivre les inclusions des sujets dans Solve-RD*

Cohorte 1 : Réanalyses des jeux de données en cours

Cohorte 2 : Premiers génomes effectués, analyses en cours

Cohorte 4 : +9 Échantillons à venir (nx prélèvements!)

- *Mis en place screening MIP (= séquençage de panel de gènes)*
- *Proposer d'autres **Revue systématique** pour inclusion dans le **Treatabolome** (<https://solve-rd.eu/the-treatabolome/>)*



<https://solve-rd.eu>



Filnemus
Filière Neuromusculaire