

*Filnemus*

Filière Neuromusculaire

**PRÉSENTATION DE LA  
NOUVELLE ORGANISATION  
DE LA FILIERE FILNEMUS**

**Journées annuelles de la filière  
3 et 4 décembre**

- 
- Présentation de la filière**
  - La nouvelle organisation de la filière**
  - Le suivi du plan d'action**

# Son périmètre

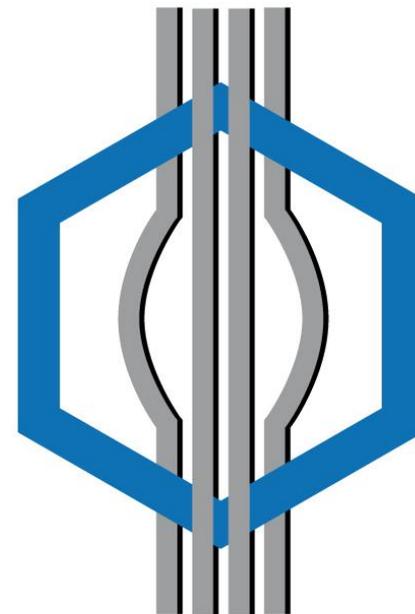
**La filière de Santé Maladies Rares FILNEMUS est dédiée à la prise en charge des maladies neuromusculaires rares.**

- Près de **300** formes différentes de maladies neuromusculaires existent : elles vont des affections du muscle, aux maladies de la jonction neuromusculaire, aux maladies rares du nerf périphérique et à certaines maladies du motoneurone.
- A ce jour, on compte en France entre **40 000 et 50 000 personnes atteintes** de pathologie neuromusculaire.



## Ses rôles

**La filière a pour vocation de coordonner, faciliter et favoriser les interactions professionnelles entre les différents acteurs des maladies neuromusculaires.**



*Filnemus*

Filière Neuromusculaire

# Sa vision

**La Filière se fixe des objectifs clairs pour faire de Filnemus une des filières de référence.**

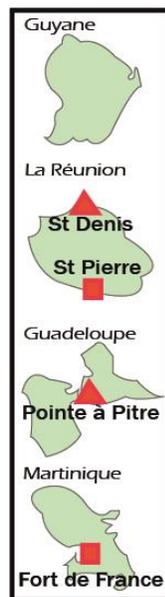
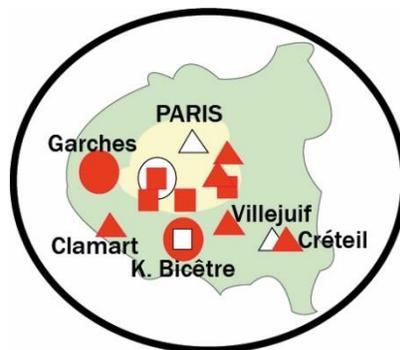
## **Objectifs de la filière pour les 4 années à venir :**

- ✓ **Impulser une dynamique positive** auprès de l'ensemble des membres de la filière
- ✓ Être le lien entre la **DGOS** et les centres
- ✓ **Être un soutien** pour la mise en place des actions du plan d'action, dans le respect du calendrier énoncé
- ✓ **Aider les équipes** lorsqu'elles font face à des blocages
- ✓ Continuer à **innover**
- ✓ **Valoriser** les équipes de la filière et valoriser la filière auprès de la DGOS et des autres filières
- ✓ **Diffuser** le plus largement possible les informations importantes (actualités, dates à retenir ....) via l'**infolettre**
- ✓ **Communiquer** sur l'avancée des actions via l'**infolettre**

# Sa composition



Paris et départements proches

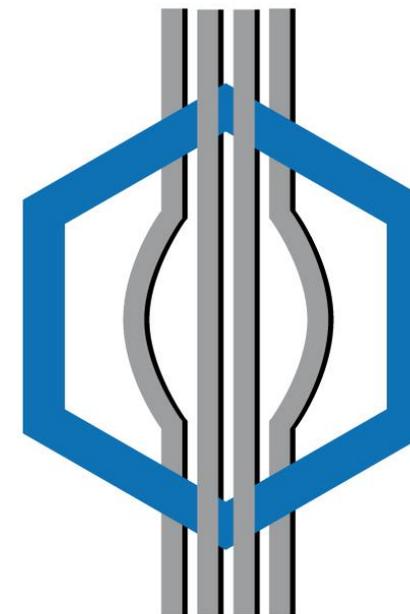
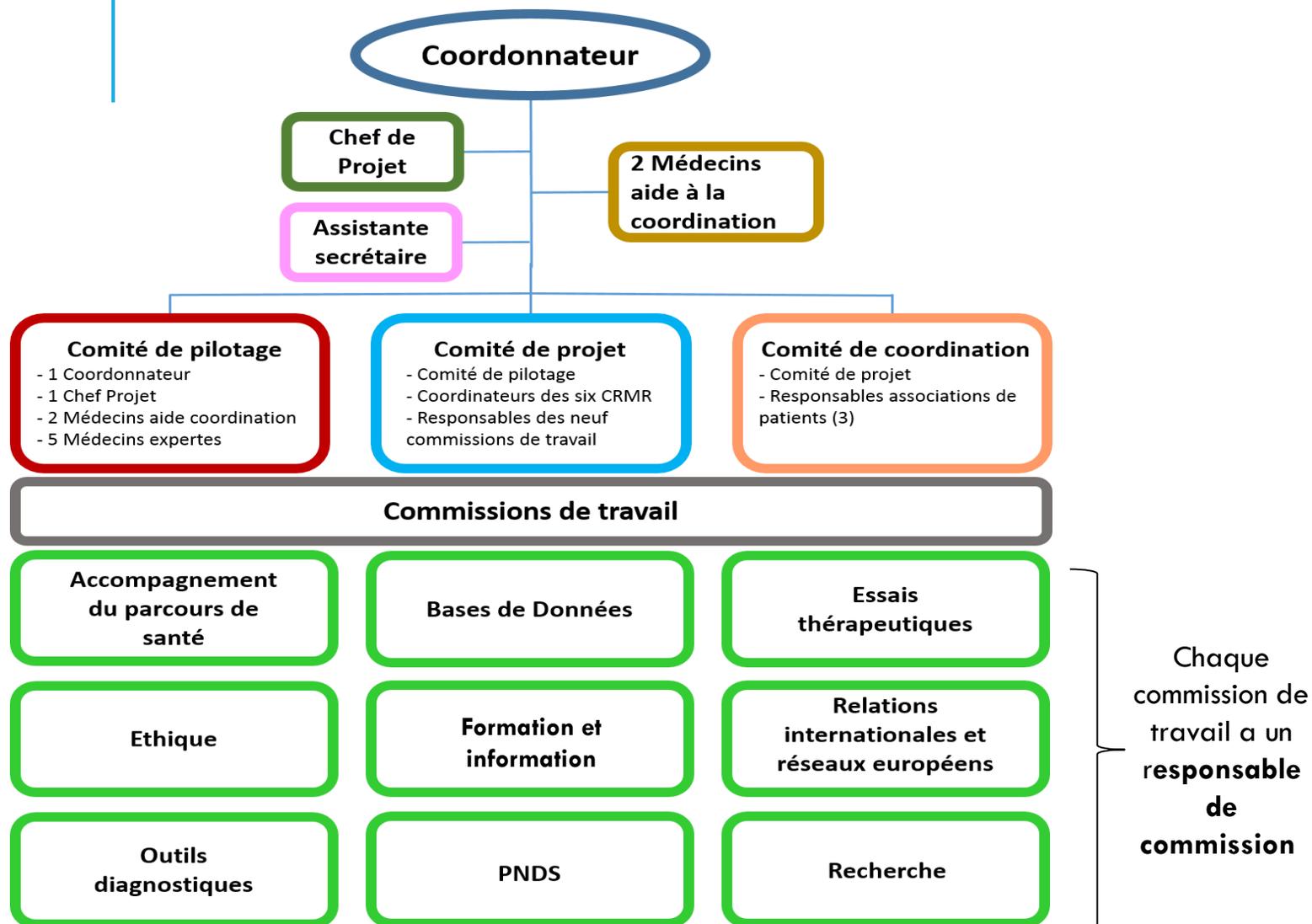


- CRMR coordonnateur maladies Neuromusculaires
- CRMR constitutif maladies Neuromusculaires
- ▲ CCMR maladies Neuromusculaires
- CRMR coordonnateur maladies Mitochondriales
- CRMR constitutif maladies Mitochondriales
- △ CCMR maladies Mitochondriales

## Composition de la filière :

- 6 CRMR coordonnateurs
- 26 CRMR constitutifs
- 39 CCMR
- Des associations de patients
- Des laboratoires de génétique moléculaire
- Des sociétés savantes
- Des laboratoires de recherche
- Des partenaires médico-sociaux
- Des partenaires institutionnels

# Son organisation



**Filnemus**  
Filière Neuromusculaire

# Sa relabellisation

**La Filière de Santé Maladies Rares FILNEMUS a été ré-labellisée fin juin 2019 pour la période 2019-2022.**

**Dans le dossier de labellisation FILNEMUS a présenté son plan d'action pour les 4 prochaines années, autour des 4 axes suivants :**

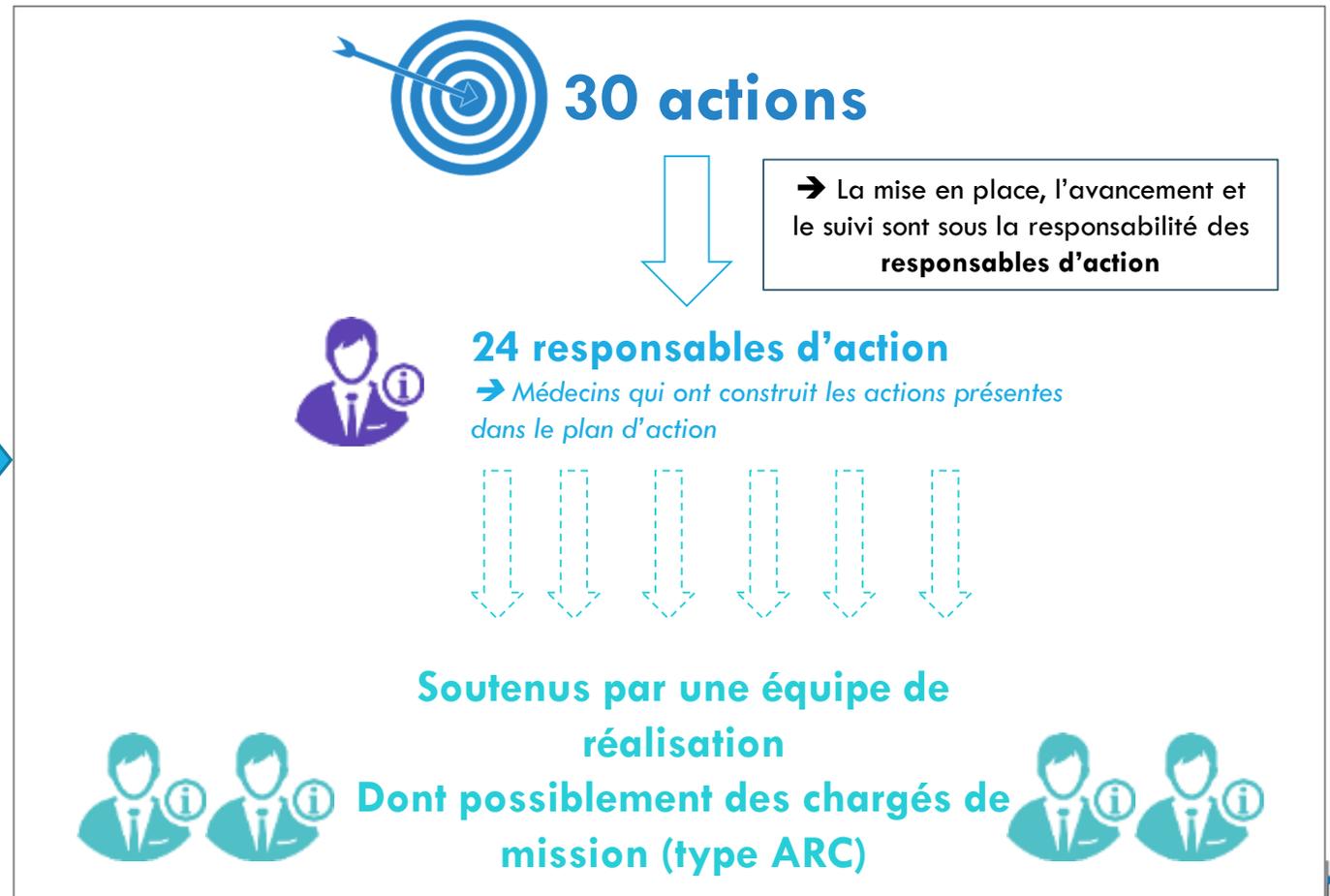
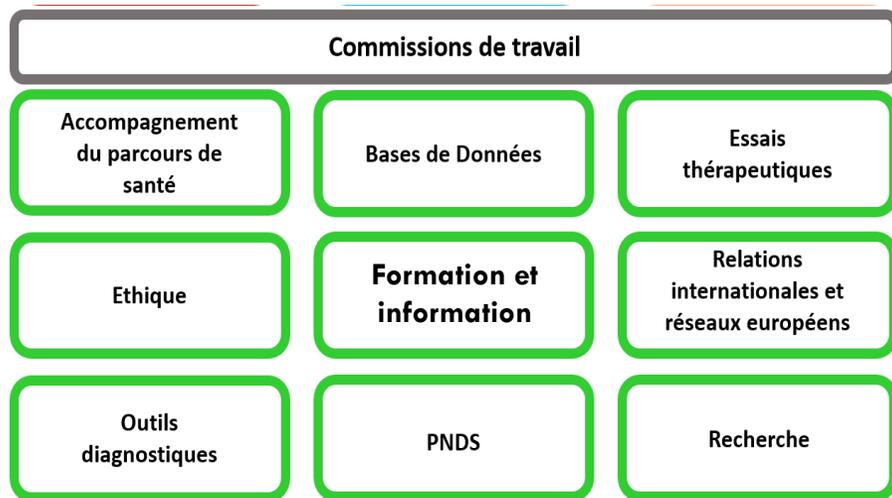
- Diagnostic et prise en charge
- Formation et information
- Recherche
- Europe et international



- 
- **Présentation de la filière**
  - **La nouvelle organisation de la filière**
  - **Le suivi du plan d'action**

# L'attribution des actions aux différentes commissions

La nouvelle organisation de la filière se base sur le plan d'action dont les 30 actions ont été attribuées aux 9 commissions mais dont l'avancement est sous la responsabilité des responsables d'action.



# La définition des rôles de chacun

**La Filière a redéfini les rôles des commissions et des responsables d'action.**

## Le rôle des commissions :

- 1 Suivre les actions de sa commission**
  - Rendre compte du suivi des actions auprès de la chargé de projet de Filnemus (1 réunion 1x par mois) avec **les responsables d'action**
  - Challenger les responsables d'action
  - Apporter une aide collective, une cohérence, une mutualisation des moyens
- 2 Communiquer sur l'avancée des actions**
  - Communiquer à l'occasion des réunions de la filière au sujet de l'avancée des actions de la commission
- 3 Réfléchir à de nouvelles actions à mettre en place**
  - Faire remonter les idées et faire valider les nouvelles actions auprès de la filière
- 4 Suivre les innovations**
  - Faire une veille technologie sur les sujets de la commission

## Le rôle des responsables d'action :

- 1 S'assurer de la mise en place de ses actions**
  - S'assurer de la bonne mise en place et de l'avancement de son/ ses action(s), dans le respect du calendrier
  - Rendre compte du suivi de son/ses action(s) auprès de la chargé de projet de Filnemus (1 réunion 1x par mois) avec **le responsable de sa commission**
  - Faire remonter les difficultés rencontrées
- 2 Communiquer sur l'avancée de ses actions**
  - Communiquer sur son/ses action(s) auprès de sa commission et notamment auprès du responsable de sa commission pour qu'il puisse relayer les informations auprès du bureau et participer à l'élection de la meilleure action (1 x tous les 6 mois)
  - Communiquer une fois par an sur son action dans l'infolettre de la filière

# La constitution des commissions (1/9)

**Suite à l'attribution des actions aux différentes commissions, la filière propose de reconstituer les équipes des commissions, afin d'y intégrer les responsables d'action.**

## Accompagnement du parcours de santé

### Coordonnateurs :

- Géraldine Merret
- Yann Péréon

### Membres (il s'agit généralement des responsables des actions attribuées à cette commission) :

- Jon Andoni Urtizbera
- Jean-Philippe Plançon
- David Adams
- Christian Cottet
- Isabelle Desguerre
- Sandrine Segovia-Kueny
- Guilhem Solé

### ACTIONS de la commission :

- Porter l'autonomisation des personnes malades et de leur entourage, via le soutien à l'éducation thérapeutique « ETP » - [D. Adams et JP Plançon](#), [Y Péréon et G Merret](#)
- Organisation des urgences dans les pathologies neuromusculaires – [S Segovia Kueny](#)
- Améliorer la prise en charge des patients - [Y Péréon et G Merret](#)
- Améliorer l'accès aux soins des patients d'Outre-Mer - [JA Urtizbera et G Solé](#)
- Accélérer la réflexion et le déploiement du dépistage néonatal (DNN) en population générale - [C Cottet et I Desguerre](#)

*N'hésitez pas à nous rejoindre*



*Actions importantes les plus avancées*



# La constitution des commissions (2/9)

**Suite à l'attribution des actions aux différentes commissions, la filière propose de reconstituer les équipes des commissions, afin d'y intégrer les responsables d'action.**

## Bases de Données

### Coordonnateurs :

- Jean-Christophe Antoine
- France Leturcq

**Membres (il s'agit généralement des responsables des actions attribuées à cette commission) :**

- Laurent Magy

### ACTIONS de la commission :

- Harmoniser et utiliser de manière systématique la base de données de la BNDMR, BaMaRa – [JC Antoine](#)
- Aider au déploiement de la base de données neuropathies périphériques en lien avec la Société Francophone du Nerf Périphérique et générer des projets de recherche clinique à partir de cette base - [JC Antoine](#) et [L Magy](#)

*N'hésitez pas à nous rejoindre*

# La constitution des commissions (7/9)

**Suite à l'attribution des actions aux différentes commissions, la filière propose de reconstituer les équipes des commissions, afin d'y intégrer les responsables d'action.**

## Outils diagnostiques

### Coordonnateurs :

- Mireille Cossée
- Pascale Marcorelles
- Yann Péréon
- Pascal Cintas
- Emilien Delmont

### sous-commissions :

- **Génétique**
- ENMG
- Neuopathologie
- Imagerie
- Immunologie

### ACTIONS de la commission :

- Coordination du diagnostic moléculaire en partenariat avec les plateformes du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025) - [M Cossée](#)
- Harmoniser les pratiques de diagnostic d'anatomie pathologique afin de diminuer l'errance diagnostique - [P Marcorelles](#) et [L Magy](#)
- Stockage en biobanques certifiées des prélèvements biopsiques d'anatomie pathologique - [P Marcorelles](#) et [L Magy](#)

*N'hésitez pas à nous rejoindre*

# La constitution des commissions (5/9)

**Suite à l'attribution des actions aux différentes commissions, la filière propose de reconstituer les équipes des commissions, afin d'y intégrer les responsables d'action.**

## Formation et information

### Coordonnateurs :

- Françoise Bougour
- L Feasson
- Jon Andoni Urtizbera

### ACTIONS de la commission :

- Colliger, hiérarchiser et actualiser les supports de documentation pour les maladies neuromusculaires - [JA Urtizbera](#), [F Bouhour](#) et [L Feasson](#)
- Créer un registre interactif de l'ensemble des Formations qui gravitent autour du domaine médico-scientifique neuromusculaire – [L Feasson](#)
- Intégrer les Cahiers de Myologie dans la stratégie de communication de la Filière FILNEMUS - [JA Urtizbera](#) et [E Salort-Campana](#)

*N'hésitez pas à nous rejoindre*



# La constitution des commissions (8/9)

**Suite à l'attribution des actions aux différentes commissions, la filière propose de reconstituer les équipes des commissions, afin d'y intégrer les responsables d'action.**

**PNDS**

**Coordonnateurs :**

- Isabelle Desguerre
- Emmanuelle Salort-Campanas

**ACTIONS de la commission :**

- Favoriser la production des PNDS par les centres de référence – [E. Salort-Campanas](#)

*N'hésitez pas à nous rejoindre*



# La constitution des commissions (3/9)

**Suite à l'attribution des actions aux différentes commissions, la filière propose de reconstituer les équipes des commissions, afin d'y intégrer les responsables d'action.**

## Essais thérapeutiques

### Coordonnateurs :

- Shahram Attarian
- Pascal Laforêt
- François Rivier

### Membres (il s'agit généralement des responsables des actions attribuées à cette commission) :

- David Adams
- Isabelle Desguerre
- Claude Cances
- Christian Duguet

### ACTIONS de la commission :

- Renforcer le rôle de la commission "Essais thérapeutiques" en tant que "guichet unique au niveau national" pour harmoniser les essais thérapeutiques français et internationaux sur le territoire français et favoriser l'inclusion des patients dans les essais thérapeutiques pour les adultes et les enfants - [S Attarian](#), [D Adams](#), [P Laforêt](#), [F Rivier](#)
- Favoriser l'innovation thérapeutique - [D Adams](#) et [I Desguerre](#)
- Observatoire des thérapies innovantes dans les MNM [C. Duguet](#)



*N'hésitez pas à nous rejoindre*



*Actions importantes les plus avancées*



# La constitution des commissions (4/9)

**Suite à l'attribution des actions aux différentes commissions, la filière propose de reconstituer les équipes des commissions, afin d'y intégrer les responsables d'action.**

**Ethique**

**Coordonnateurs :**

- Brigitte Chabrol
- Isabelle Desguerre

**ACTIONS de la commission :**

- Mettre en place un groupe de réflexion éthique au sein de la Filière FILNEMUS – B  
Chabrol et I Desguerre

*N'hésitez pas à nous rejoindre*

# La constitution des commissions (9/9)

**Suite à l'attribution des actions aux différentes commissions, la filière propose de reconstituer les équipes des commissions, afin d'y intégrer les responsables d'action.**

## Recherche

### Coordonnateurs :

- Gisèle Bonne
- Andoni Echaniz-Laguna
- J Deveau

### Membres (il s'agit généralement des responsables des actions attribuées à cette commission) :

- Véronique Paquis
- I Richard

### ACTIONS de la commission :

- Améliorer l'ergonomie et le contenu de l'annuaire des équipes de recherche travaillant sur les MNM en France afin de favoriser l'émergence de projets communs - [G Bonne](#), [J Deveau](#)
- Favoriser la recherche translationnelle sur les MNM rares et concevoir et faciliter la mise en place des projets de recherche collaboratifs au sein de la FSMR et en inter-FSMR - [G Bonne](#), [J Deveau](#), [A Echaniz-Laguna](#)
- Aider les acteurs de la Filière à se positionner dans le programme de recherche européen Solve-RD - [G Bonne](#)
- Aider les acteurs de la Filière à rechercher des financements nationaux et européens dont l'appel d'offre européen « Européen Joint Projet for Rare Diseases (EJP-RD) » - [V Paquis](#) et [G Bonne](#)

*N'hésitez pas à nous rejoindre*

# La constitution des commissions (6/9)

**Suite à l'attribution des actions aux différentes commissions, la filière propose de reconstituer les équipes des commissions, afin d'y intégrer les responsables d'action.**

**Relations  
internationales et  
réseaux européens**

**Coordonnateurs :**

- Jon Andoni Urtizberea

**Membres (il s'agit généralement des responsables des actions attribuées à cette commission) :**

- Teresinsha Evangelista

**ACTIONS de la commission :**

- Être en appui de coordination française du réseau européen de référence pour les maladies neuromusculaires (l'ERN Euro-NMD) - [T Evangelista](#) et [JA Urtizberea](#)
- Candidature de 2 nouveaux HCP
  - [Bordeaux](#)
  - [Strasbourg](#)

*N'hésitez pas à nous rejoindre*

# La constitution des commissions (9/9)

**Certaines actions sont attribuées au bureau.**

**Bureau**

## **ACTIONS du bureau :**

- Structuration et organisation des réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) - [E Salort-Campana et P Cintas](#)
- Améliorer la visibilité de la Filière - [AM Molon](#)
- Accompagnement individualisé des patients dans leur parcours diagnostique afin de diminuer l'errance diagnostique, via la participation à la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique – [S. Attarian](#)



- 
- **Présentation de la filière**
  - **La nouvelle organisation de la filière**
  - **Le suivi du plan d'action**

# Suivi du plan d'action de la Filière FILNEMUS (1/3)

**Les responsables d'action et/ou les chargés d'action sont en charge de l'avancement de leurs actions et du respect du calendrier.**

**Monitoring de l'avancement à l'aide d'un tableau excel interactif, partagé via google drive :**

N° Projet	Projet	Prior	Description	Contributeur	Impacts attendus	Statut	% Réalisé	Date de début d	Date de fin d	Durée (jours)	Commentaires
Projet 1.3	Accompagnement individualisé des patients dans leur parcours diagnostique afin de diminuer l'errance diagnostique, via la participation à la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique	Leader : S Attarian	Faible		Repérage des patients en impasse diagnostique et évaluation clinique des patients sélectionnés ; Evaluation du nombre de patients en impasse diagnostique ; Evaluation du nombre de patients pour lesquels cette stratégie a permis d'aboutir à un diagnostic précis ; Evaluation du nombre de patients pouvant être objet de projets de recherche.	Projet en cours					Afin d'atteindre ce triple objectif, le set de données minimum sera complète, avec la collaboration de la BNMNH, par un set de données spécifique aux patients en impasse diagnostique, constitué des analyses biologiques, fonctionnelles, et génétiques menées chez ces patients, ainsi que de leur phénotypage précis. Cette action se déroulera dans un premier temps sur 1000 patients en errance diagnostique et sur 2 sites FILNEMUS. Une fois la méthodologie validée, le projet pourra être décliné sur d'autres sites de la Filière (pour atteindre 10.000 patients) et successivement ouvert à d'autres Filières. Cette action se déroulera en deux étapes : Étape 1: projet pilote de la Filière FILNEMUS sur un nombre de patients défini et la position de la méthodologie de la
Action 1.3.1	Repertorier et cartographier ex vivo ou national, les patients en impasse diagnostique.	Faible	Repertorier et cartographier ex vivo ou national, les patients sans diagnostic, et les explorations qui leur auront été proposées. Il s'agit de la constitution d'un observatoire du diagnostic			Action en cours					
Action 1.3.2	Mettre en place un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique	Moyenne	Mettre en place un registre national des patients en errance et en impasse diagnostiques, et des explorations qui leur auront été proposées.			Action en cours					
Action 1.3.3	Proposer à ces personnes identifiées les investigations diagnostiques les plus récentes.	Forte	Identifier les patients sans diagnostic à partir de cet entrepôt et leur proposer les investigations diagnostiques les plus récentes. Il sera alors possible d'évaluer sur la base de nos			Action en cours					
Action 1.3.4	Offrir aux chercheurs la possibilité de cibler leurs travaux sur des patients en errance et en impasse diagnostiques présentant des phénotypes comparables, afin de trouver de nouvelles explorations ou de nouveaux diagnostics.	Forte	Cette dimension devra être élaborée en rapports étroits avec l'action suivante du PNMS 3 : Lancement d'un programme français de recherche sur les impasses diagnostiques en lien			Action en cours					

## Objectifs:

- Les chargés de mission devront le tenir à jour sous la responsabilité des responsables des actions
- Si l'action rencontre un problème pour la réalisation, il sera discuté lors du comité de pilotage pour essayer de trouver une solution
- En cas d'absence de résultats au bout de 3 mois le bureau fera une démarche diagnostique pour voir comment on peut aider pour faire avancer
- ALCIMED pourra aider dans la démarche diagnostique et logistique de l'action en cas de difficulté

# Suivi du plan d'action de la Filière FILNEMUS (2/3)

Plusieurs réunions seront spécifiquement dédiées au suivi du bon déploiement du plan d'action.

## Responsable de commission et les responsables d'action

 1 réunion par mois avec la chargé de projet de Filnemus (15 min)

- Validation du planning, des moyens nécessaires et des résultats attendus pour chaque action 
- Avancement des actions dont les chargés d'action ont la charge : *où êtes-vous exactement? Quelles réussites concrètes? Quels problèmes rencontrez-vous?*

## Comité de pilotage

- 1 coordinateur
- 1 chef projet
- 2 Médecins aide coordination
- 5 Médecins experts

 1 réunion par semaine

- Suivi de l'avancement de l'ensemble des actions 
- Evaluation des barrières rencontrées et des besoins
- Discussion sur les points de blocage pour trouver des solutions

## Comité de projet

- Le comité de pilotage
- Les coordinateurs des 6 CRMR
- Les responsables des 9 commissions de travail

 1 réunion tous les 3 mois

- Présentation de l'avancement des actions par commission
- Partage des barrières rencontrées et des solutions apportées

## Comité de coordination

- 1 comité de projet
- Les responsables associations de patients

 1 réunion tous les 6 mois

- Bilan plus précis de l'avancement des actions dans chaque commission : *Les réalisations précises de ce qui a été fait pour chaque action ; Le suivi des indicateurs de suivi des actions; leur plus belle réussite sur les 6 derniers mois*
- Election des meilleures actions

# Suivi du plan d'action de la Filière FILNEMUS (3/3)

**FILNEMUS peut vous aider dans la réalisation de vos actions grâce à un certain nombre de moyens.**

## Les moyens mis en place par la Filière :



Conventions avec les 6 CRMR coordonnateurs afin de faciliter le remboursement des frais de déplacement



Financement d'un temps de chargé de mission (en général mi-temps - selon le type d'action, à discuter)



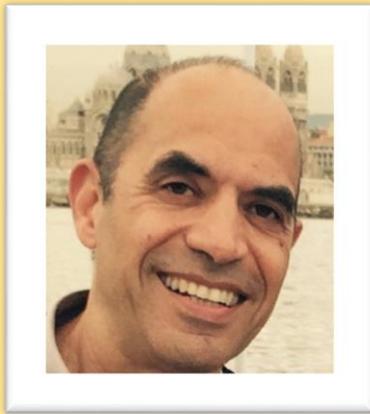
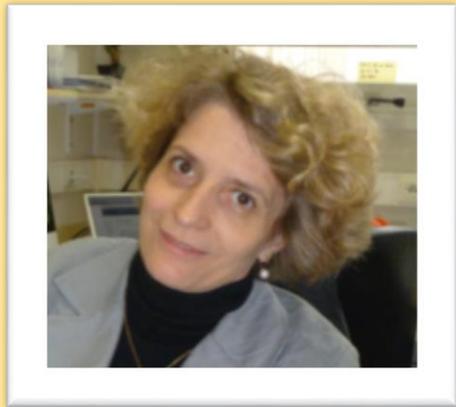
Aide à l'organisation des journées thématiques



Aide spécifique à la demande d'une commission



Autre besoin: n'hésitez pas à venir nous en parler !





# Son fonctionnement (1/2)

**Le comité de pilotage est clé dans la conduite de projets d'envergure.**

## **Comité de pilotage**

- 1 Coordonnateur
- 1 Chef Projet
- 2 Médecins aide coordination
- 5 Médecins expertes

### **Son rôle :**

- **Discuter des besoins de la Filière**
- **Discuter des actualités dans le domaine de la Filière**
- **Répondre aux demandes des membres de la Filière**
- **Suivre les actions en cours et accompagner leur réalisation**
- **Entretenir une dynamique au sein des différents acteurs impliqués**

**Réunion : 1 x par semaine**



# Son fonctionnement (2/2)

**Le comité de pilotage peut s'appuyer sur le comité de projet et le comité de coordination qui englobent les responsables des commissions de travail et des associations de patient.**

## Comité de projet

- Comité de pilotage
- Coordinateurs des six CRMR
- Responsables des neuf commissions de travail

### Son rôle :

- **Discuter et suivre les actions en cours et les actions à mettre en place**

**Réunion : 1 x trimestre**

## Comité de coordination

- Comité de projet
- Responsables associations de patients (3)

### Son rôle :

- **Suivre l'orientation globale de la Filière**
  - **Suivre l'avancement des actions de la Filière**
  - **Suivre l'avancement des travaux de chacune des commissions de travail et l'établissement annuel du plan d'action.**
- *Chaque réunion fait l'objet d'un compte-rendu écrit diffusé aux membres dudit comité*

**Réunion : 3 x par an**