

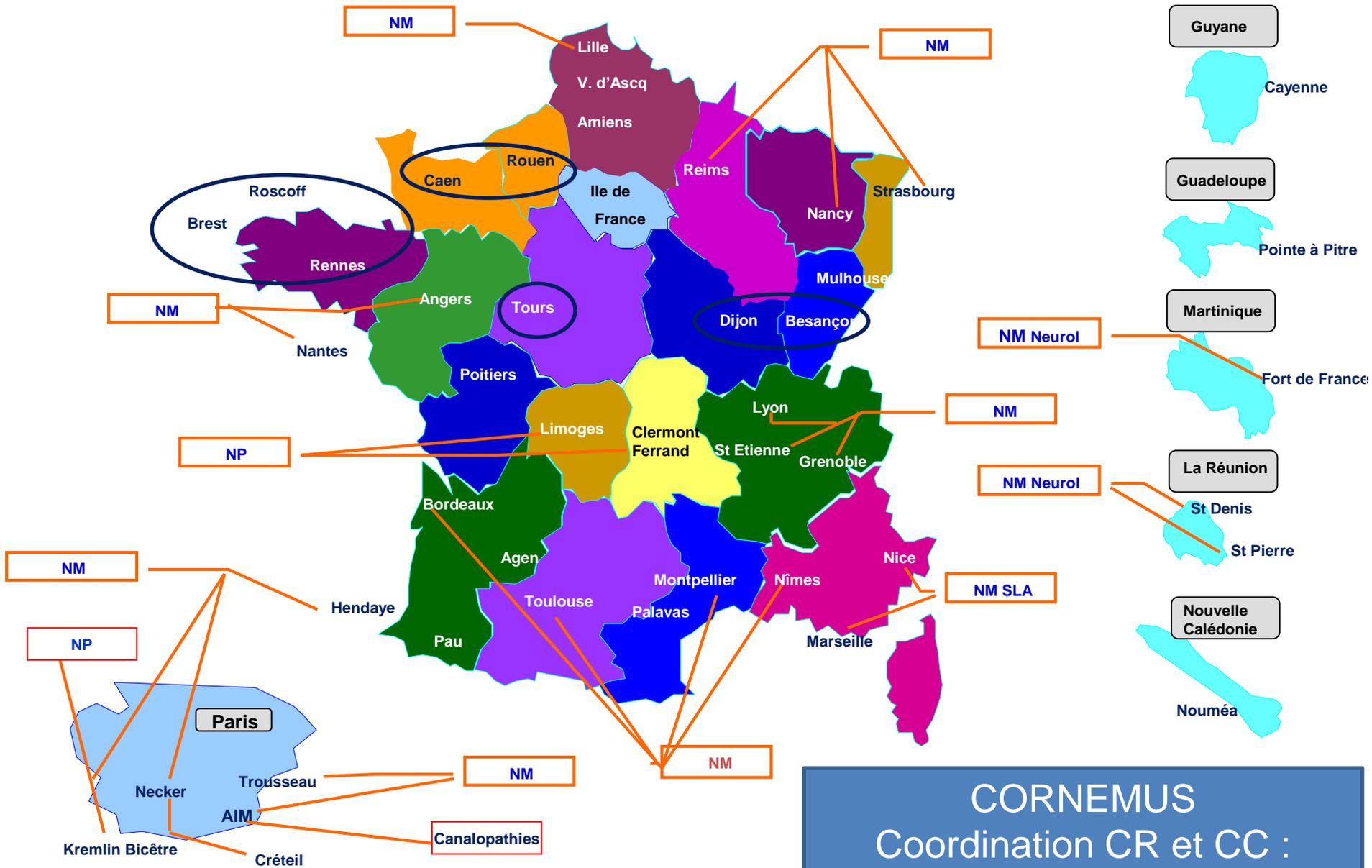
2<sup>ÈME</sup> JOURNÉE DE FILNEMUS  
6 NOVEMBRE 2015



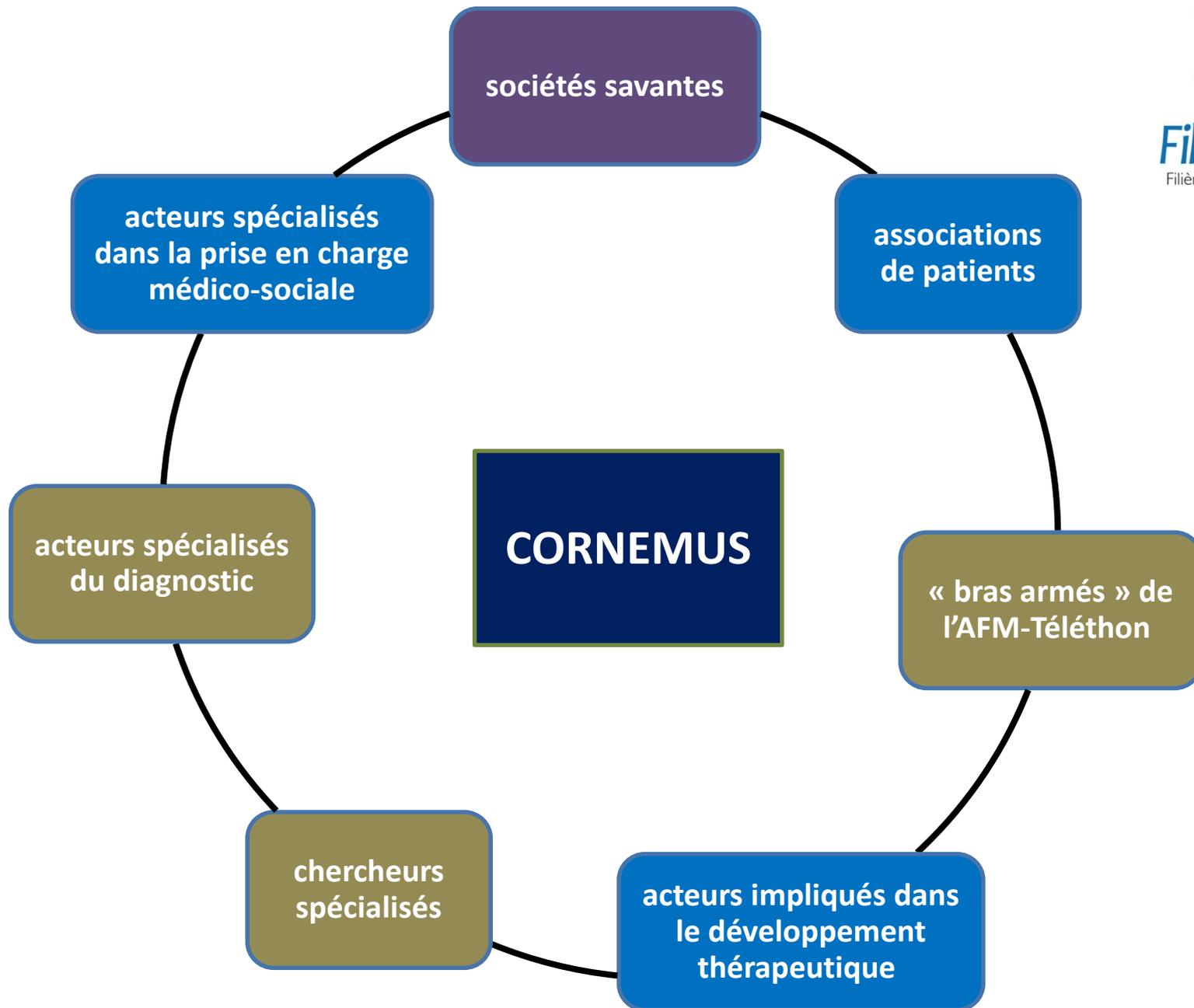
*Filnemus*  
Filière Neuromusculaire

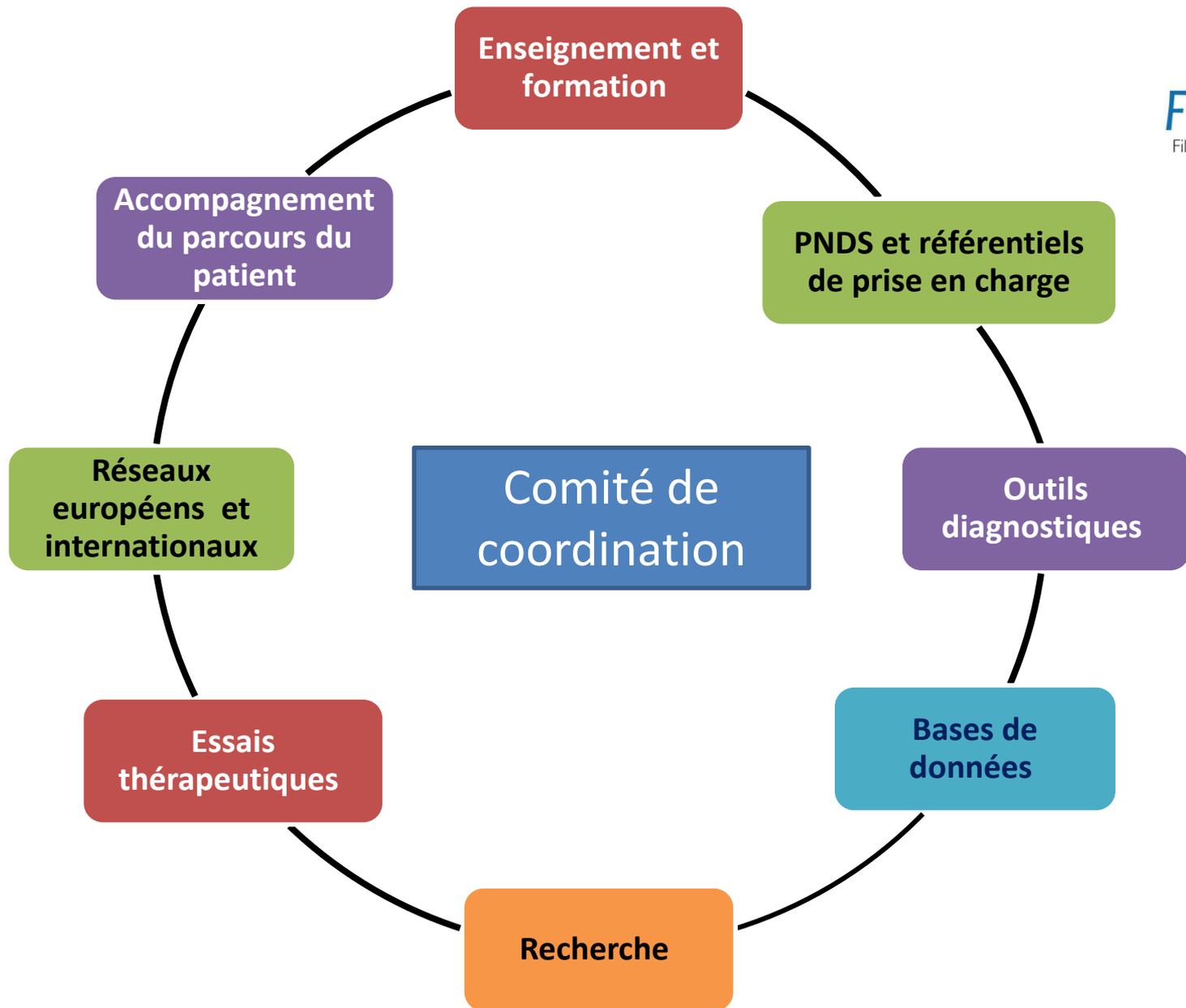
**13 Centres de Référence MNM**  
**4 Centres de Compétence MNM**

**10 CR MNM**  
**1 CR canalopathies**  
**2 CR neuropathies périphériques rares**



**CORNEMUS**  
 Coordination CR et CC :





## Le Bureau

**CHEF DE PROJET: Annamaria Molon, Ph**



**CHARGÉE DE MISSION: Dr Emmanuelle Salort-Campana**



**CHARGÉ DE MISSION: Dr J Andoni Urtizberea**



2015

PLAN D'ACTION DE LA FILIERE  
NEUROMUSCULAIRE  
FILNEMUS



## 5 AXES D'ACTION

• **Axe 1**

Améliorer le parcours du patient atteint de maladie neuromusculaire

• **Axe 2**

Améliorer la prise en charge diagnostique

• **Axe 3**

Développer des bases de données et les essais thérapeutiques

• **Axe 4**

Améliorer la diffusion de l'information sur les maladies neuromusculaires

• **Axe 5**

Favoriser l'intégration européenne et internationale

# Plan d'action FILNEMUS 2015

## Evaluation globale

### Bien

- Grande qualité globale
- Méthodologie conforme
- État des lieux bien construit
- Caractère participatif +++
- Actions bien identifiées

### Manques et à améliorer

- Synthèse des forces et des faiblesses de la Filière
- Caractère ambitieux (12 actions)
- Priorisation à faire
- Etablir un échéancier

# Axe 1 : Améliorer le parcours du patient atteint de maladie neuromusculaire

- ***Action 1 : Organisation d'ateliers interprofessionnels destiné à échanger et à élaborer des recommandations sur l'accompagnement du parcours de santé d'un patient neuromusculaire***

Tenue d'ateliers interprofessionnels sur une journée, à Paris, rassemblant les différents acteurs impliqués dans l'accompagnement et la prise en charge des personnes souffrant de MNM. Il s'agira à la fois de présenter les travaux de la commission, de travailler en ateliers pluridisciplinaires, de se fixer des indicateurs de poursuite de travaux

## Axe 1 : Améliorer le parcours du patient atteint de maladie neuromusculaire

- ***Action 2: Réduire l'errance diagnostique en utilisant les nouvelles techniques de biologie moléculaire***

Evaluer le nombre et le pourcentage de patients dans l'errance diagnostique et Identification des causes génétiques de maladies neuromusculaires chez des patients dans l'errance diagnostique

## Axe 2

### Améliorer la prise en charge diagnostique

- ***Action 1: Homogénéiser à l'échelon national le diagnostic moléculaire par séquençage à haut débit***

Travail d'adaptation des recommandations récemment publiées par l'American College of Medical Genetics and Genomics ; Organisation de réunions mensuelles de confrontation clinico-biologiques « à moyenne échelle ; Utilisation par tous les acteurs sus-mentionnés de bases de données communes, telles que HGMD Pro.

## Axe 2

### Améliorer la prise en charge diagnostique

- ***Action 2 : Organiser à l'échelon national les plateaux techniques de microscopie***

mettre en place un réseau national des plateaux techniques de microscopie

- Homogénéisation des techniques et des pratiques
- Organisation de centres de recours
- Articulation avec d'autres sous commissions de la filière centre de ressources biologiques
- Evaluation des techniques nouvelles : intérêt réel ?

## Axe 3 : Développer les bases de données et les essais thérapeutiques

- ***Action 1: Création d'une base de données générique dédiée aux maladies neuromusculaires en lien avec la base nationale des maladies rares et s'articulant avec les bases existantes***

Création d'une BdD généraliste, conçue comme un dossier clinique pour les myopathies, permettant notamment de stocker des éléments phénotypiques pour les patients sans diagnostic.

- Mieux connaître les manifestations cliniques multidimensionnelles des MNM et leur histoire naturelle
- Corréler cette histoire naturelle avec des anomalies génétiques.
- Identifier de nouvelles entités
- Identifier les patients éligibles aux essais thérapeutiques

## Axe 3 : Développer les bases de données et les essais thérapeutiques

- ***Action 2: Création d'un Réseau 'Essais Thérapeutiques' pour les maladies neuromusculaires***

Recenser précisément les forces en présence à l'aide des « fiches ressources » et création d'un réseau « essais thérapeutiques » pour les maladies neuromusculaires avec l'élaboration d'une charte de fonctionnement commune pour les équipes cliniques des CR et CC

## Axe 3 : Développer les bases de données et les essais thérapeutiques

- ***Action 3: Déploiement au niveau national de la base  
« neuropathies périphériques »***

Procéder aux ajustements nécessaires à la finalisation de l'outil : récupération automatique des données électrophysiologiques sur les dossiers patients informatisés à partir des réseaux internes des CHU, outil permettant l'export national des données et la gestion de la base nationale, version anglaise de la base pour sa promotion européenne

## Axe 3 : Développer les bases de données et les essais thérapeutiques

- ***Action 4: Finaliser et diffuser une charte de fonctionnement française et européenne des bases de données des MNM***
- signature de la charte de fonctionnement des bases des données françaises par les acteurs de la filière
- négociation de la charte de fonctionnement avec Treat-NMD Alliance et placer FILNEMUS comme interlocuteur unique pour la France

## Axe 4 : Améliorer la diffusion de l'information sur les maladies neuromusculaires

- ***Action 1: Harmonisation et diffusion nationale de l'enseignement des maladies neuromusculaires***
- enregistrement et stockage des cours de DIU pour diffusion différée et mise à disposition pour des publics ciblés hors territoire national (DOM-TOM, pays francophones,
- création d'un parcours de formation dans le domaine neuromusculaire pour les DES,
- partenariats formalisés pour la diffusion de la thématique neuromusculaire avec les sociétés savantes,
- création d'un module « enseignement » sur le site internet de FILNEMUS

## Axe 4 : Améliorer la diffusion de l'information sur les maladies neuromusculaires

- ***Action 2: Rédaction et diffusion de PNDS***
- rédaction des PNDS dans le domaine des maladies neuromusculaires
- amélioration de la diffusion des PNDS à travers les sites des sociétés savantes nationales (en français) et internationales (en anglais).

## Axe 4 : Améliorer la diffusion de l'information sur les maladies neuromusculaires

- ***Action 3: Création d'un « pictogramme » FSMR***
- *Projet Inter filières*

## Axe 5 : Favoriser l'intégration européenne et internationale

- ***Action 1: Optimiser la présence de la filière dans les réseaux internationaux en particulier dans l'objectif d'intégrer les futurs réseaux européens de référence***
- Intégration de FILNEMUS dans le futur réseau européen de référence neuromusculaire.
- Peser sur ses orientations, récupérer une partie des financements pour le réseau et les équipes français et s'inscrire au moins dans deux axes de développement comme la télémédecine et les essais thérapeutiques multicentriques européens

# Site internet FILNEMUS

## prestataire : *WAG interactive*



[L'AGENCE](#)

[PRESTATIONS](#)

[SOLUTIONS](#)

[FORMATIONS](#)

[PORTFOLIO](#)

[CMS](#)

[CONTACTS](#)

« Aucun de nous ne sait ce que nous savons tous ensemble » Euripide

9

La team de base

20

Freelances en renfort

5

Structures partenaires

100+

Clients satisfaits des solutions apportées

# Le site internet FILNEMUS

## <http://www.filnemus.fr>



## FILNEMUS

### La Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires

Vous trouverez prochainement ici le **site internet dédié à la Filière Santé Maladies Rares dédiée aux maladies neuromusculaires.**

FILNEMUS rassemble les centres de références et les centres de compétence (CC) neuromusculaires et intègre également les laboratoires de diagnostic, l'ensemble des acteurs de la prise en charge pluridisciplinaire, les chercheurs travaillant sur la thématique neuromusculaire, les associations de patients, les acteurs du domaine médico-social ainsi que les sociétés savantes concernées par les maladies neuromusculaires.

FILNEMUS a pour objectifs d'améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients atteints de maladies neuromusculaires et de favoriser les interactions entre les différents acteurs au service du patient.

Le site internet de FILNEMUS en construction sera un outil d'informations et de communication à destination des professionnels concernés par la Filière ainsi que pour les patients atteints de maladies neuromusculaires et leur famille.

Vous désirez recevoir des informations sur la Filière et l'ouverture de ce site, renseignez vos coordonnées :

Votre prénom\* :  Votre nom\* :

Votre adresse E-mail\* :

Envoyer

\*Champs obligatoires

# Le site internet FILNEMUS

## <http://www.filnemus.fr>



ACCUEIL ▾

LA FILIÈRE FILNEMUS ▾

ACTUALITÉS ▾

NOS PROJETS ▾

ESPACE EUROPÉEN ▾

NOS PARTENAIRES ▾



CONNEXION



## FILNEMUS La Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires

Les commissions qui la composent



### ACCOMPAGNEMENT DU PARCOURS DE SANTÉ

Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.



### BASES DE DONNÉES

Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.



### FORMATION ET ENSEIGNEMENT

Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.



### ESSAIS THÉRAPEUTIQUES

Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.



### OUTILS DIAGNOSTIQUES

Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.



### PND ET RECOMMANDATIONS DE BONNES PRATIQUES

Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.



### RECHERCHE

Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.



### RÉSEAUX EUROPÉENS ET RELATIONS INTERNATIONALES

Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.