

Commission bases de données

**2^{ème} JOURNEE DE LA FILIERE
NEUROMUSCULAIRE
FILNEMUS – jeudi 6 novembre 2015**

Composition de la commission

Prénom/Nom	Rôle	Tutelle de rattachement
Jean-Christophe Antoine	Animateur	CHU St Etienne
France Leturcq	Animateur	AP-HP /Inserm
Olivier Lantieri	Animateur	AFM
Hélène Moussu	Participant	AFM
Guillaume Bassez	Participant	AP-HP
Isabelle Desguerre	Participant	AP-HP
Sabrina Sacconi	Participant	CHU Nice
Karim Wahbi	Participant	AP-HP
Rabah Ben Yaou	Participant	AP-HP
Olivier Benveniste	Participant	AP-HP
Alain Créange	Participant	AP-HP
Pascal Laforêt	Participant	AP-HP
Sylvie Tuffery-Giraud	Participant	Université de Montpellier
Martin Krahn	Participant	AP-HM
Rémy Choquet	Participant	AP-HP

Réunions de la commission

- 4 réunions en 2015
 - 2 dédiées à l'organisation des bases de données et à l'élaboration du plan d'action dans le cadre de l'AAP Filières de la DGOS
 - 2 dédiées à la question des liens avec Treat-NMD en collaboration avec la commission Réseaux européens et internationaux (Andoni Urtizberrea)

ORGANISATION DES BASES DE DONNÉES MNM

Enquête sur les BDD à vocation nationale

Bases de Données	Thème	Responsables
UMD-SMN1	Amyotrophies spinales	JM Cuisset/P. Saugier Veber
UMD-DMD	Dystrophinopathies	C. Beroud/F. Leturcq/S. Tuffery
FSHD	Dystrophie facio-scapulo-humérale	S. Sacconi
Maladie de Pompe		P. Laforet
Myasthénie grave		S.Berrih-Aknin/T. Sharshar
Résocanaux	Canalopathies	B. Fontaine
UMD-LMNA	Laminopathies : mutations	G. Bonne
UMD-EMD	Emerinopathies : mutations	G. Bonne/F. Leturcq
Dysferlinopathies		M. Krahn
DM-Scope	Dystrophies myotoniques	G.Bassez
Neuropathies périphériques		J.C. Antoine/L .Magy SFNP
Myosites		O. Benveniste
Glycogénose type III		P Laforet/K Wahbi/P Labrune
Mitochondriopathies		P Laforet/K Wahbi
OPALE	Observatoire laminopathies-émerinopathies	B Eymard
MFM	Échelle de quotation	C Vuillerot

Tableau 1 : liste des bases neuromusculaires à vocation nationale existantes en 2015

16 bases

- Nombre de bases actives en 2015 : 15
- Nombre de bases utilisant une charte de fonctionnement propre : 10
- Nombre de patients entrés par base : 0 à 3576 (moy 1051)
- Type de données recueillies
 - Cliniques : 16
 - Génétiques : 14
 - Biologiques non génétiques : 14
 - Neurophysiologiques : 11
 - Anatomopathologiques : 14
 - Thérapeutiques : 10
 - Scores cliniques : 12
 - Suivi: 12
- Lien avec une base génétique française: 4
- Lien avec une base internationale: 3
- Compatibilité BNDMR (BDD dont les items CEMARA sont inclus) : 5
- BDD dont la connexion avec le portail Epiconcept est envisagée : oui: 3-non: 8- ne se prononcent pas: 3-à discuter: 1
- Evolution prochaine programmée de la base: 13

- **15 bases monospécifiques**

- quid des autres pathologies en particulier non étiquetées sur le plan génétique?

- **Hétérogénéité du fonctionnement:**

- Charte de fonctionnement commune
- Portail Epiconcept
- BNDMR



harmonisation

Plan d'action proposé au ministère

- Créer une base de données généraliste pour les MNM non prises en compte par les bases existantes: durée 3 ans
 - Financement d'un poste de chef de projet pour un an travaillant en lien avec FILNEMUS et le groupe BNDMR (Rémy Choquet)
- Harmonisation des bases de données existantes
 - Signature d'une charte de fonctionnement commune d'ici 2016
 - Diffusion du portail Epiconcept
- NB: projet de l'AFM en discussion de financer une équipe soutient aux BDD

LES RELATIONS AVEC TREAT-NMD ALLIANCE

Les données du problème

- Pour participer à Treat-NMD Alliance il faut signer la charte de fonctionnement
- Cette charte prévoit le transfert automatique des données anonymisées nationales vers la banque internationale de Treat-NMD Alliance.
- Treat-NMD Alliance souhaite être l'interlocuteur unique des industriels.
- La charte définit le processus de réponse aux demandes de faisabilité d'essais thérapeutiques qui lui sont soumises de plus en plus directement par les industriels.
- Comment sont réparties les retombées financières de ce processus?
- 1 pays participant = 1 voix
- FILNEMUS n'apparaît pas dans cette organisation

Enquête auprès des curateurs de base de données

- **11 personnes ayant répondu à l'enquête**

- 9 cliniciens, 2 généticiennes
- 7 porteurs de base, 5 curateurs

Participation TGDOC	2/11 dont 1 arrêtée depuis 2013
Participation Task Force	1/11
Curateur d'une base affiliée Treat-NMD	0/11 (2 dans le passé)
Reversement des données à la base globale	0/11
Contribution à une base reversant dans base globale	0/11
Revoir le fonctionnement de Treat-NMD	8/11 (3 abstentions)
modalités d'envoi des données	7/11 (4 abstentions)
mode d'accès aux données	7/11 (4 abstentions)
processus de sélection des études	6/11 (5 abstentions)
répartition des retombées financières	5/11 (1 NON; 4 abstentions)
Filnemus comme interlocuteur de Treat-NMD	9/11 (2 abstentions)

- Modalités de publications, partage des données, lien avec l'industrie également à revoir

Propositions de la commission

- La France est d'accord pour une collaboration internationale véritable sur projets
- FILNEMUS doit être l'interlocuteur unique pour la France dans tous les domaines impliquant Treat-NMD Alliance
- Profiter du projet de création des réseaux européens de centres experts pour rencontrer Treat-NMD Alliance et renégocier la charte de fonctionnement

Les implications pour FILNEMUS

- Créer un « hub » animé par un responsable recevant les demandes d'accès aux BDD et les propositions d'essais thérapeutiques et les répercutant à un groupe de cliniciens et généticiens proactifs pour une réponse rapide
- Nécessite de valoriser toutes demandes émanant des industriels
 - Pour financer l'animateur
 - Pour financer le développement et l'entretien des BDD
- Quelle attitude adopter si la négociation n'aboutit pas?