

# Filnemus

La Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires



**Filnemus**  
Filière Neuromusculaire

**Infolettre n°3**  
**Janvier 2016**

#### CONTACT

Annamaria Molon, Chef de Projet  
annamaria.molon@ap-hm.fr  
Tél: 04 91 38 73 68

## EDITORIAL

### L'évaluation du plan d'actions 2015 de FILNEMUS par le Ministère : un bon résultat

L'évaluation des plans d'actions 2015 des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) a été réalisée par un comité d'experts composé par le Ministère. Les dossiers ont été analysés par deux experts indépendants. Un rendu général des évaluations a été communiqué par Madame Peton-Klein lors de la réunion des animateurs des FSMR le 6 octobre 2015. Il a été souligné la très grande hétérogénéité des dossiers des 23 FSMR, tant pour leur contenu que pour les budgets demandés puisqu'il s'agissait de la demande budgétaire de la part variable du financement 2015 des FSMR. Un rendu de l'évaluation individuelle pour chaque FSMR a été ensuite organisé par le Ministère. Pour FILNEMUS, c'est le 4 novembre 2015, soit deux jours avant notre Journée annuelle, que Madame Peton-Klein nous a communiqué l'évaluation par visioconférence. L'évaluation globale a mentionné les



points positifs de notre plan d'actions mais aussi des manques à améliorer. Ont été retenus comme des éléments positifs, la grande qualité globale, la méthodologie adaptée, l'état des lieux bien construit, tout particulièrement le caractère participatif des membres de FILNEMUS et les actions bien identifiées. Les évaluateurs auraient souhaité une synthèse des forces et des faiblesses de notre Filière. Ils ont noté le caractère peut-être trop ambitieux de notre plan d'actions avec 12 actions proposées. Une priorisation de ces actions et un échéancier auraient été souhaitables. Chacune des actions a été ensuite analysée avec ses forces et ses faiblesses. Certaines ont été jugées satisfaisantes et d'autres à préciser ou considérées comme hors du champ d'action de la Filière. Un financement pour la part variable 2015 de FILNEMUS a été accordé, couvrant environ 50 % du budget demandé. Sur l'ensemble des FSMR, il s'agit d'un bon résultat et FILNEMUS doit à présent se mettre au travail. J'ai à ce jour contacté les porteurs des actions retenues pour 2015 et leur ai demandé de préciser sans tarder leur plan d'action et le financement demandé. Ce financement est disponible puisqu'il a fait l'objet de la dotation budgétaire des établissements en décembre 2015.

Bien que nous ne soyons qu'en janvier, les perspectives du plan d'actions 2016 sont déjà bien présentes. Ce plan doit être adressé au Ministère en avril 2016, ce qui est tout proche ! Lors de la dernière réunion des animateurs des FSMR, Madame Peton-Klein nous a communiqué la trame du dossier de demande regroupant les actions sur 4 axes (Parcours de soins du patient, Recherche, Formation et information, Europe). Certaines actions feront l'objet de groupes de travail inter-Filières.

Je remercie à nouveau tous les membres des Commissions de FILNEMUS. Je leur demande de s'impliquer activement dans la réalisation des actions 2015 qui ont été financées. Un échéancier précis de ces actions est le préalable indispensable de notre nouveau dossier de demande pour 2016.

L'essai est marqué, il faut le transformer !

*Jean POUGET*



**A vos agendas !**

**Journée Interprofessionnelle**

**« L'accompagnement des personnes malades dans leur parcours de santé »  
le 31 Mars 2016 à l'Institut IMAGINE, Paris**

Le programme de la journée ainsi que les modalités d'inscription sont disponibles dans le document en pièce jointe

« SAVE THE DATE: Filnemus journée accompagnement du 31 mars ».

L'inscription est gratuite mais obligatoire.



## 2ème Journée annuelle de la Filière FILNEMUS



La deuxième journée FILNEMUS s'est tenue le 6 novembre 2015 rassemblant 108 participants.

En introduction, **Mme Peton-Klein**, directrice de projet chargée de l'évaluation des plans maladies rares a fait un bref historique du chantier des Filières de Santé Maladies Rares qui est un dossier phare du PNMR. Elle a fait une synthèse du retour des différents plans d'action rédigés par les Filières. Il a été constaté une grande hétérogénéité entre les plans tant sur le plan du contenu que de la forme. Il existe cependant des projets communs : bases de données, PNDS, passage enfant-adulte... Le plan d'action de FILNEMUS a été présenté comme « exemplaire » par son caractère pluridisciplinaire et participatif. Il a été rappelé que les Filières ont pour rôle de recenser, d'animer, de coordonner mais pas de se substituer aux centres de référence. En conclusion, un nouveau plan d'action devra être rendu en avril 2016

avec un cadre méthodologique identique. Par ailleurs, un nouvel appel d'offre pour la labellisation des centres de référence sera lancé en 2016.

**Rémy Choquet** a exposé les objectifs principaux de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) et le calendrier de la mise en place de BAMARA pour laquelle une plateforme de test pour les centres sera ouverte en décembre 2015.

**Jérôme Bertherat**, animateur de la filière maladies rares endocriniennes FIREENDO, a livré son expérience d'animateur de Filière.

**Arnold Munnich** et **Véronique Paquis** ont présenté les deux centres de référence dédiés aux maladies mitochondriales CARAMMEL et CALISSON qui ont rejoint officiellement FILNEMUS.

L'après midi, les différentes commissions ont présenté leurs états des lieux, leur plan d'action et leurs objectifs à venir.



### EN DIRECT DES COMMISSIONS: La sous-commission Génétique Moléculaire (Commission Outils Diagnostiques) Du plan d'action à la réalisation

#### *Comment s'est constituée la commission ?*

La sous-commission génétique moléculaire regroupe 28 laboratoires impliqués dans le diagnostic moléculaire de maladies génétiques neuromusculaires. Des groupes de travail se sont formés selon les thématiques suivantes : Myopathies, Amyotrophie spinale, Neuropathies héréditaires sensitives et motrices, Pathologies mitochondriales à expression neuromusculaire et Neuropathies amyloïdes. Au cours de la dernière décennie, les technologies de séquençage ont évolué très rapidement avec l'avènement du séquençage de nouvelle génération (NGS). Les laboratoires de diagnostic moléculaire sont maintenant en mesure d'offrir un catalogue toujours croissant de gènes analysés allant du séquençage de gène unique, à celui de panel ciblé, voire de panels très larges. Cependant, ce changement a été accompagné de nouveaux défis tant dans la lisibilité de l'offre diagnostique au sein de la filière que dans l'interprétation des variants ou le rendu des résultats.

#### *Quel était l'état des lieux de la sous commission?*

Il a été mis en évidence d'une part une hétérogénéité inter-laboratoires des listes de gènes actuellement retenues pour les analyses en NGS, d'autre part une discordance entre la totalité de gènes prévus en analyses NGS et la détermination de laboratoires experts pour ces gènes.

#### *Quels sont les objectifs de la commission ?*

La commission a effectué une mise à jour de l'état des lieux géographique des gènes étudiés dans chaque laboratoire (ciblé/NGS, liste de gènes) et a recensé les gènes sans

laboratoire expert en France. Les objectifs à-venir sont la mise à jour d'arbres décisionnels de diagnostic moléculaire, la mise en place d'une nouvelle organisation nationale du diagnostic génétique avec le séquençage haut débit (NGS) et une stratégie d'homogénéisation nationale de l'interprétation des variants.

#### *Quelle a été l'action prioritaire retenue dans la cadre du plan d'action de FILNEMUS?*

Pour l'interprétation des variants, de nombreuses bases de données publiques gène-spécifiques (« locus-spécifiques ») existent ([www.hgvs.org/content/databases-tools](http://www.hgvs.org/content/databases-tools)). Néanmoins, il existe une discordance entre la totalité de gènes dont l'analyse en NGS est prévue ou disponible à court terme en France, et les bases de données locus-spécifiques disponibles pouvant actuellement être consultées dans la démarche d'interprétation des données mutationnelles. A ce jour, la base de données compilant le plus grand nombre de variants préalablement identifiés dans des gènes impliqués en pathologie humaine, y compris pour des gènes pour lesquelles il n'existe pas de bases de données locus spécifiques, est la Human Gene Mutation Database (HGMD-Pro/Biobase). Afin de favoriser l'homogénéisation de l'interprétation de variants de au sein des laboratoires de la Filière, la sous-commission « Génétique moléculaire » a demandé la prise en charge financière pour un an de licences HGMD Pro/Biobase pour les laboratoires impliqués dans le diagnostic génétique par NGS de pathologies neuro-musculaire

# Le Site Internet de FILNEMUS : livraison prévue en Avril 2016

Le site internet de FILNEMUS est en cours de construction. Une page d'accueil temporaire est disponible à la page [www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr).

Pour la structure du site, il est prévu la création d'une partie destinée au grand public "**espace public**" avec une rubrique actualités pour présenter les actualités de la Filière, un annuaire des partenaires à partir d'une carte de France (type Google Map), un annuaire des formations, un espace essais cliniques, un espace associations patients et partenaires, etc... et un "**espace sécurisé**" avec deux niveaux de sécurité : un premier niveau pour les acteurs de la Filière et un deuxième niveau pour les membres des Commissions de travail de FILNEMUS. Ce dernier pourra être utilisé comme espace de travail à l'intérieur de chaque Commission pour le passage d'information et de documents avec la possibilité de téléchargement. L'accès à l'espace sécurisé se fera par authentification avec l'adresse mail et un mot de passe associé.

Les différents responsables des Commissions ont été contactés par mail ou par téléphone pour exprimer les besoins ou souhaits de leur Commission pour le site internet. Ces souhaits seront intégrés à l'architecture du centre. Une partie importante sera consacrée à une banque documentaire regroupant les différents supports d'information élaborés par les Centres de Référence, les Associations de patients ainsi que les référentiels des professionnels voire si possible des articles scientifiques.

La page d'accueil définitive avec les différentes rubriques est visible ci-dessous.



The screenshot shows the website's navigation bar with categories: ACCUEIL, LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES, RECHERCHE, ESSAIS THÉRAPEUTIQUES, ENSEIGNEMENT ET FORMATION, VIE INTERNATIONALE, DOCUMENTATION, and a search icon. Below the navigation bar, there are dropdown menus for 'LA FILIÈRE' (PRÉSENTATION, ORGANISATION, ACTEURS, ANNUAIRE) and 'CONNEXION'. The main content area features a header for 'Filnemus La Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires' with a placeholder text and a 'En savoir plus sur la filière' button. To the right is a section titled 'Acteurs de la Filière' with a map of France and a large red location pin, accompanied by the text 'Retrouvez les centre de références et les centres de compétences près de chez vous'. Below this is a 'Actualités' section with two news items: 'Réunion de la filière FILNEMUS' (20 Août 2015) and 'Formation' (25 Août 2015), each with a placeholder image and a 'En savoir plus' button.

## Les commissions de la Filière FILNEMUS

<b>ACCOMPAGNEMENT DU PARCOURS DE SANTÉ</b> Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.	<b>BASES DE DONNÉES</b> Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.	<b>FORMATION ET ENSEIGNEMENT</b> Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.	<b>ESSAIS THÉRAPEUTIQUES</b> Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.
<b>OUTILS DIAGNOSTIQUES</b> Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.	<b>PNDs ET RECOMMANDATIONS DE BONNES PRATIQUES</b> Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris.	<b>RECHERCHE</b> Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum no alii option, cu sit mazim libris.	<b>RELATIONS INTERNATIONALES ET RÉSEAUX EUROPÉENS</b> Id mea congue dictas, nec et summo mazim impedit. Vim te audiam impetus interpretaris, cum

## Inscrivez-vous à notre newsletter

## La première journée Maladies Rares de l'APHM

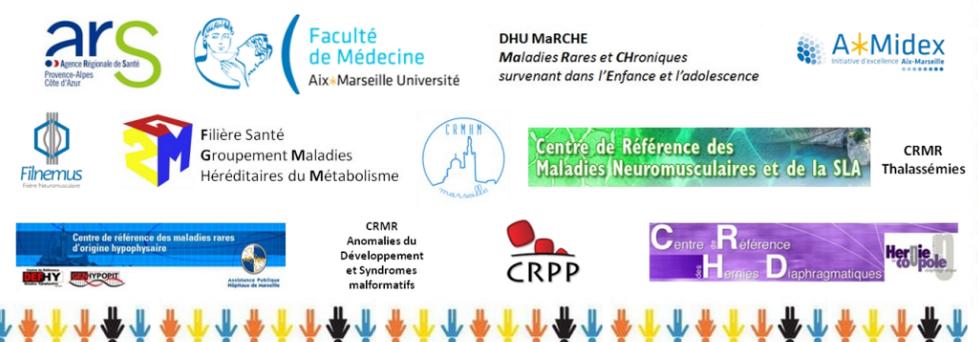
L'AP-HM a organisé la première Journée dédiée aux Maladies Rares à l'Hôpital de La Timone, à Marseille, initiée par les Professeurs Jean POUGET et Brigitte CHABROL et organisée avec l'aide des Centres de Référence des Maladies Rares de l'AP-HM ainsi qu'avec les équipes du DHU MaRCHE, porté et représenté par le Pr Nicolas LEVY.

Cette journée était destinée aux professionnels et au grand public avec la participation de représentants de 7 centres de référence, 2 Filières de Santé Maladies Rares, d'un DHU et de représentants d'Associations de patients. L'objectif de cette Journée était de mieux faire connaître l'activité d'expertise et de référence exercée au sein des services de soins de l'APHM mais aussi de souligner les difficultés rencontrées allant de l'errance diagnostique aux essais thérapeutiques novateurs.

Le matin, les interventions ont abordé des points majeurs du parcours du patient atteint de maladie rare : annonce diagnostique, transition enfant-adulte, essais thérapeutiques. L'après-midi était dédiée à des échanges informels entre les représentants des Centres de Référence, d'Associations de patients et des familles.



**1<sup>ère</sup> Journée - Maladies Rares de l'AP-HM**



## Le remboursement des frais de déplacement: la procédure se complique !



Depuis le 15 décembre 2015 et dans le cadre du nouveau plan de redressement financier de l'AP-HM, la procédure pour le remboursement des frais de mission se complique.

Toutes les prises en charges financières concernant le personnel interne et externe à l'AP-HM devront être validées et signées par la **Direction Générale**. Cette nouvelle procédure prendra évidemment plus de temps, puisque les directeurs adjoints ne pourront plus avoir de délégation de signature.

Pour chaque déplacement, il est impératif de nous faire parvenir les originaux des justificatifs de voyage ainsi que l'ordre de mission de votre établissement et une attestation de présence. Pour une première demande, il vous sera demandé de remplir une fiche de renseignement « personnel externe à l'AP-HM » et l'envoi de votre RIB. Tout dossier incomplet retardera davantage la procédure.



## DATES A RETENIR

**29-30 janvier 2016:** Journée de la Société Francophone du Nerf périphérique, Institut Pasteur, Paris

**9 février 2016:** Réunion des Centres de Référence: le nouvel appel d'offre pour 2016, Ministère de la Santé, Paris

**14-18 mars 2016:** Myology 2016, Convention Centre, Lyon

**15 mars 2016:** Workshop satellite « Quels nouveaux outils pour réduire l'errance diagnostique » AFM-Telethon/Filnemus, Convention Centre, Lyon

**31 mars 2016:** Journée Interprofessionnelle « Accompagnement des personnes dans leur parcours de santé », Institut IMAGINE, Paris