

Filnemus

La Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires



A VOS AGENDAS

3ème Journée Annuelle de la Filière FILNEMUS
le mercredi 30 Novembre 2016
à l'Institut IMAGINE, Paris

Infolettre n°4
Mai 2016

CONTACT

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

Le point sur le plan d'action de FILNEMUS

Comme vous le savez, le financement de la Filière FILNEMUS est annuel, attribué par la DGOS en deux parties. Une partie fixe correspond au fonctionnement commun à toutes les Filières de Soins Maladies Rares, c'est-à-dire aux ressources humaines nécessaires à son fonctionnement en particulier le Chef de projet, aux moyens de communications comme les Infolettres ou le site internet, mais également toutes les dépenses de remboursement de déplacement des membres de la Filière. Une part variable est attribuée en fonction d'un plan d'actions qui est proposé par la Filière, évalué par un Comité d'experts, et plus ou moins financé selon les résultats de cette expertise. L'attribution de la part fixe survient lors de la première circulaire budgétaire au printemps de chaque année alors que celle de la part variable ne survient qu'en toute fin d'année. Au cours de l'année 2015, il s'agissait du premier exercice de ce type. Le Ministère a constaté qu'il existait une très grande hétérogénéité, à la fois dans le mode d'élaboration mais également dans les actions proposées par les différentes Filières. Il a souhaité cette année encadrer l'élaboration du plan d'action par un guide méthodologique extrêmement précis concernant les modalités d'élaboration de ce plan et sa forme mais également concernant les actions à mettre en œuvre par les différentes Filières. Certaines demandes d'actions souhaitées étaient très incitatives, revêtant un caractère quasi obligé. D'autres actions devaient attendre une réflexion inter-filières à mener au niveau national avant d'être proposées. Cette année, c'est donc dans un cadre différent que les groupes de travail se sont réunis après avoir pris connaissance des recommandations de la DGOS. Le Plan d'actions 2016 de FILNEMUS a été remis au Ministère dans les délais impartis fin avril 2016. Trois axes d'actions ont été identifiés conformément aux recommandations (cf tableau ci-dessous). Dans l'axe 1, correspondant à l'amélioration de la prise en charge globale des patients, trois actions ont été proposées par FILNEMUS. L'une d'elles concerne l'aide à la mise en place de la Base Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) qui est une priorité annoncée dans le 2^{ème} Plan National Maladies Rares. Une deuxième action est la poursuite de l'an dernier concernant l'aide à l'élaboration des PNDS qui est un élément important des objectifs de la Filière. Une troisième action concerne la poursuite de l'action engagée par l'organisation de la prochaine journée interprofessionnelle concernant l'accompagnement du malade. L'axe 2 concerne la recherche. Trois actions ont été également proposées dans cet axe. La première est la poursuite de la création d'un Réseau national pour les essais thérapeutiques qui a été déjà entamée en 2015. Une deuxième action est l'identification et le recensement des différents acteurs de la recherche de la Filière avec l'aide de la Commission Recherche. Une troisième action concerne l'organisation nationale et l'évaluation de l'efficacité diagnostique du NGS dans les maladies neuromusculaires. Le troisième axe de la formation et de l'information a une action qui va cibler l'information des patients et des professionnels de santé en établissant un outil regroupant l'ensemble des documents d'information destinés tant aux professionnels de santé qu'aux patients dont nous disposons à l'heure actuelle. L'utilisation de ce véritable trésor sera mise à profit lorsqu'il pourra être mis en ligne dans un chapitre documentation du site internet de FILNEMUS. Vous voyez ainsi que dans ce Plan d'actions, certains objectifs sont la poursuite naturelle des objectifs entamés en 2015 mais qu'il existe également de nouvelles actions. Cela va dynamiser le fonctionnement de FILNEMUS mais nécessitera également pour parvenir à nos objectifs que l'ensemble des participants de la Filière puisse se motiver et participer. Ce sont les vœux que je forme pour ce Plan d'actions annuel 2016 de FILNEMUS.

2016

PLAN D'ACTION DE LA FILIERE
NEUROMUSCULAIRE
FILNEMUS



Jean POUGET

Plan d'action FILNEMUS 2016

AXE I: Amélioration de la prise en charge globale des patients

- **Action 1** : aide à la mise en place de la BNDMR
- **Action 2** : favoriser la rédaction de PNDS
- **Action 3** : évaluer l'impact de l'accompagnement sur les personnes malades

AXE II: Recherche

- **Action 1** : création d'un réseau pour les essais thérapeutiques visant à favoriser l'inclusion des patients
- **Action 2** : identifier et recenser les différents acteurs de la recherche au sein de la Filière
- **Action 3** : organisation nationale et évaluation de l'efficacité diagnostique du NGS dans les maladies neuromusculaires

AXE III: Formation et Information

- **Action 1** : colliger les supports de documentation existants (destinés entre autres à alimenter la rubrique documentation du site internet de FILNEMUS)

Création de l'Alliance Française des Associations de patients atteints de Neuropathies Périphériques - AFANP



www.alliance-neuro.org

Le 19 mars 2016, trois grands acteurs associatifs impliqués dans le domaine des neuropathies périphériques rares:

- l'Association Française contre les Neuropathies Périphériques,
- l'Association CharcotMarieTooth et neuropathies périphériques-France
- l'Association Française contre l'Amylose

ont créée une Alliance destinée à faciliter les échanges avec les décideurs et instances officielles associés au domaine de la santé sur des sujets transversaux (*accompagnement, qualité de vie, handicap, recherche en sciences humaines et sociales...*)

L'Alliance Française des Associations de patients atteints de Neuropathies Périphériques (AFANP) est une association de patients au service des patients qui s'inscrit dans une démarche de démocratie sanitaire et a vocation à représenter les malades atteints de neuropathies périphériques génétiques, héréditaires et inflammatoires-dysimmunes acquises, dans le cadre d'actions visant à voir reconnaître les neuropathies périphériques rares et leur prise en charge, auprès des pouvoirs publics, des instances consultatives et des représentations scientifiques. L'association a pour objet d'agir comme un porte-parole national voire international pour faire entendre de manière unitaire, la voix des malades atteints de neuropathies périphériques génétiques, héréditaires et inflammatoires-dysimmunes acquises. L'alliance n'a pas vocation à se substituer aux actions menées par les associations membres qui conservent chacune leur complète autonomie et indépendance.

Jean Philippe PLANCON

LE RER NEUROMUSCULAIRE VA BON TRAIN



La campagne pour la labellisation des réseaux européens de référence pour les maladies rares (RER) bat son plein. Publié en mars dernier par la commission européenne, l'appel à projets RER (ou ERN en anglais) est destiné à l'émergence ou la consolidation de réseaux permettant à tous les ressortissants de l'Union Européenne concernés par les maladies rares d'accéder, sans exclusive, et donc dans un souci d'équité, à des soins de qualité et/ou de haute technicité. Dans le domaine des maladies neuromusculaires qui nous occupe, la plupart des grandes équipes européennes se sont mises en ordre de marche pour présenter un dossier unique sous la direction du centre de Newcastle et de son directeur actuel, le Professeur Kate Bushby. Les contours de ce dossier avaient été précédemment tracés lors d'un premier séminaire de travail en janvier 2016 puis affinés lors de différents échanges, notamment lors du congrès Myologie à Lyon en mars dernier. A quelques jours de la remise des copies (prévue fin juin), la situation s'est grandement décantée. Eu égard à la lourdeur du dossier à constituer et/ou aux difficultés institutionnelles imposées par certains montages, beaucoup de centres de référence neuromusculaires ont préféré s'abstenir, en tout cas pour cette première édition de l'appel d'offres. Seuls huit candidats français concourront cette année pour faire partie du RER neuromusculaire EURO-NMD : le CRMR de Nantes, le CRMR de Marseille, le CRMR de Nice (associant mitochondrie et SLA), le CRMR Saint-Etienne-Lyon-Grenoble, le CRMR de Bicêtre (NERRF), un consortium Limoges-Tours (neuropathies rares et SLA), et deux consortiums issus de l'Assistance-Publique Hôpitaux de Paris (l'un regroupant les trois CRMR de la Salpêtrière, l'autre regroupant le CRMR CARAMMEL de Necker et le CRMR GNMH). Le mot d'ordre, réaffirmé par Newcastle mais aussi d'autres partenaires européens, est clairement à la concentration des demandes. Il en va en effet de la viabilité de la gouvernance du futur RER lequel comptera vraisemblablement entre trente et cinquante membres. Les centres ou consortiums cités plus haut ont rempli des dossiers individuels

destinés à exposer leur offre de soins, leur organisation et leur respect des critères de sélection, ceux communs à toutes les maladies rares tout comme ceux plus spécifiques en rapport avec l'objet du réseau (les maladies neuromusculaires au sens large, mitochondriopathies et SLA comprises). Avant d'être évaluées à Bruxelles, ces demandes vont faire l'objet de plusieurs filtres dont le plus important est celui exercé par la DGOS. FILNEMUS et FILSLAN (la filière homologue pour les centres SLA) auront donné en amont un avis favorable à tous les dossiers concernés puisque ceux-ci ont été constitués en grande concertation avec les filières elles-mêmes. On notera que dans bon nombre de dossiers, les activités des centres concernant les maladies neuromusculaires, mais aussi la SLA et, le cas échéant, la pathologie mitochondriale, ont fait l'objet de rapprochements. C'est le cas notamment pour Nice, Limoges et Paris-Salpêtrière. Les critères de files actives sont largement atteints par tous les centres ou consortiums hexagonaux, de même que les critères de qualité et de plateaux techniques, preuve de l'excellence française dans le domaine. Sous réserve de la recevabilité des dossiers par la DGOS, les demandes seront ensuite examinées par des experts indépendants mandatés par la Commission Européenne dans le courant de l'été, avec une réponse définitive attendue de part de la Commission des Etats-Membres en fin d'année. Nous saurons à ce moment-là si l'EURO-NMD est officiellement adoubé par Bruxelles et qui parmi les sept prétendants français en fera partie. Qu'il nous soit enfin permis de souligner ici l'immense travail de réflexion et de rédaction accompli par les porteurs de projet en lien avec leurs équipes et partenaires respectifs. Ils ont d'autant plus de mérite qu'au même moment, il leur était demandé de s'investir, avec la même détermination, dans le Plan d'Action annuel de la Filière et dans l'enquête PIRAMIG diligentée, comme chaque année, par la DGOS. On retiendra aussi que tout ce travail d'inventaire mais aussi de réflexion sur le périmètre de chaque CRMR sera extrêmement utile pour le prochain gros chantier qui nous attend en fin d'année: la re-labellisation, à l'échelle du territoire national entier, de l'ensemble des centres de référence et de compétence maladies rares.

Jon Andoni URTIZBEREA

Le Site Internet de FILNEMUS

Filnemus
FILNEMUS est une des 23 filières retenues par le Ministère dans le cadre du second plan national **maladies rares** 2011-2015.
Les **maladies** couvertes par la filière FILNEMUS incluent les affections du muscle, les **maladies** de la jonction neuromusculaire, les **maladies** rares du nerf périphérique et les amyotrophies spinales.
A ce jour, on compte en France entre 40.000 et 50.000 personnes atteintes de pathologie neuromusculaire (NM).
La filière FILNEMUS bénéficie d'un maillage territorial satisfaisant et s'appuie sur 13 centres de référence pour les **maladies** neuromusculaires (CRMN MNM) dont 10 couvrant l'ensemble des pathologies neuromusculaires, 3 spécialisés (2 dédiés aux neuropathies périphériques rares et 1 aux canalopathies musculaires), 2 centres de référence pour les **maladies** mitochondriales (CRMN MM) et 4 centres de compétences pour les **maladies** neuromusculaires (CCMR MNM).
[En savoir plus sur la filière](#)

La filière Filnemus
Retrouvez les centre de références et les centres de compétences près de chez vous

Actualités **Agenda**

Les réseaux de référence européens
Les réseaux de référence européens aident les professionnels et les centres d'expertise nationaux à partager leurs connaissances.
[En savoir plus](#)

Horizon 2020 – New therapies for rare diseases
Caractérisation diagnostique des **maladies** rares.
[En savoir plus](#)

Toutes les actualités

Le site internet de **FILNEMUS** sera en ligne à partir du **6 juin 2016** à l'adresse suivante:
www.filnemus.fr

EN DIRECT DES COMMISSIONS: la commission « Bases de Données »



Les bases de données constituent pour FILNEMUS un enjeu majeur, et les mois à venir vont être marqués par un certain nombre d'évolutions. Tout d'abord, nos tutelles rappellent que l'implémentation de la base nationale maladies rares est une obligation des centres. Comme vous le savez, les données recueillies dans CEMARA serviront dès cette année à calculer la part variable de leur financement. FILNEMUS a inscrit dans son plan d'action 2016 la réalisation d'une enquête auprès des

centres pour déterminer la proportion de patients réellement renseignée dans la base nationale et la façon dont chaque centre s'organise pour le recueil des données avec les moyens à disposition. L'objectif de cette enquête est avant tout d'aider chacun à avancer dans ce domaine. 2016 est aussi l'occasion de revoir avec Orphanet le thésaurus neuromusculaire de la base nationale maladies rares. La DGOS a enfin chargé l'**Agence des Systèmes d'Information Partagés de santé (ASIP santé)** de mettre en place au sein de chaque hôpital, avec l'aide des filières, une articulation entre le dossier informatisé du patient et la base nationale maladies rares, le tout devant permettre à terme un recueil automatique des données.

Le recensement des bases de données neuromusculaires réalisé par FILNEMUS en 2014 a permis de démontrer qu'il manquait un outil dédié aux nombreuses maladies musculaires non couvertes par les bases spécifiques existantes. A l'ère du séquençage à haut débit, cette base est indispensable pour mieux connaître les corrélations génotype-phénotype et pour identifier de nouveaux gènes. FILNEMUS a ainsi attribué en fin 2015 un budget pour sa réalisation et la commission bases de données lance cette année **un appel d'offre pour le recrutement d'un chargé de mission** qui pourrait être un médecin ou un ingénieur de recherche clinique connaissant les maladies neuromusculaires. Sa tâche serait, en lien avec le groupe de travail, de construire le cahier des charges détaillé de ce que sera cette base et d'élaborer l'outil informatique avec un prestataire de service. Il s'agit d'un travail de deux ans. Si vous avez dans vos centres une personne correspondant à ce profil et intéressée par cette tâche, n'hésitez pas à contacter la commission.

Jean Christophe ANTOINE

Réservez la date



Nous vous rappelons que la 3^{ème} réunion de réseau DM-Scope se tiendra **le 10 juin prochain** à l'institut Imagine de Necker à Paris. Vous trouverez ci-joint le programme de la journée, les informations pratiques et le bulletin d'inscription à retourner par e-mail à Céline Dogan (celine.dogan@hmn.aphp.fr) avant **le 27 mai 2016**. »



L'agenda de FILNEMUS

- 1-3 juin:** 20^{ème} journées francophones d'ENMG, Centre des Congrès, Strasbourg,
- 9 juin:** 4^{ème} réunion du Centre de Référence Neuropathies Périphériques Rares de Limoges, Institut de Myologie, Paris
- 10 juin:** 3^{ème} journée du Réseau Dystrophie Myotonique - DM-Scope, Paris
- 22-23 juin:** Inflammatory Neuropathy Consortium (INC) 2016, Glasgow, Scotland
- 24 juin:** Centenaire du syndrome de Guillain Barré (GBS), Glasgow, Scotland
- 23 juin-1er juillet:** Summer School of Myology, 19^{ème} édition, Paris
- 30 juin:** GEM (14h à 16h30), Paris
- 1er juillet:** Journée annuelle Résocanaux, ICM, Paris
- 2-6 septembre:** 45th European Muscle Conference, Montpellier
- 8-10 septembre:** 6th international Charcot-Marie-Tooth and related neuropathy consortium (CMTR) meeting Mestre-Venise, Italie
- 15 septembre:** GEN (9h30 à 12h30), Paris
- 4-8 octobre:** 21^{ème} Congrès annuel de la World Muscle Society (WMS) Grenade, Espagne
- 20-21 octobre:** Journées Internationales de la Société Française de Neurologie (SFN), Pathologies du muscle / Pathologies du nerf, Paris
- 23-25 novembre:** Journées Annuelles de la Société Française de Myologie (SFM), Bordeaux
- 30 novembre:** Journée annuelle de la Filière FILNEMUS, Paris
- 8 décembre:** GEN (9h30 à 12h30), Paris