



# 6<sup>ème</sup> JOURNÉE de FILNEMUS

## 04 DECEMBRE 2019

### PROGRAMME

Cité Internationale Universitaire de Paris, 21 blvd Jourdan, 75014 Paris  
Maison Internationale, Salon Honnorat

#### Programme

##### 9h30 : Café d'accueil des participants

##### 10h00 -12h40 session du matin

10h00 : Ouverture (S Attarian)

10h05 : Actualités : le PNMR 3 (S Escalon / AS Lapointe)

10h45 : Labellisation de la FSMR FILNEMUS 2018-2022

- L'organisation et le fonctionnement de FILNEMUS (S Attarian)
- Les projets FILNEMUS à 5 ans => les axes et les actions à développer (S Attarian)

11h30 : Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques :

- Le projet pré-pilote FILNEMUS / AFM-Téléthon (S Attarian)
- Le projet européen SolveRD (G Bonne)

12h00 : La production de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS). Les résultats de l'AAP 2019 (E Salort-Campana)

12h15 : Les programmes d'éducation thérapeutique (ETP) (J Ph Plançon, Y Péréon, G Merret)

##### 12h40 -14h00 : Pause déjeuner

##### 14h00 -17h00 : session de l'après-midi

14h00 : Les réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) : un état des lieux => les points forts et les points faibles (P Cintas & E Salort-Campana)

14h20 : Les projets de génétique moléculaire en cours dans la Filière :

- Les objectifs de la sous-commission de génétique (A Perrin)
- Nouvelles approches méthodologiques de détermination de l'actionnabilité clinique de gènes : application aux myopathies (M Krahn)
- Plateforme France Médecine Génomique2025 : Avancées de la préindication maladies mitochondriales (C Rouzier)
- Mitomatcher : base de données des maladies mitochondriales du réseau diagnostic MitoDiag: Avancées et Perspectives (A Choury)

15h00 : Les bases de données : le déploiement de BaMaRa et la révision du thesaurus d'Orphanet (JC Antoine & K Ferraud) ; La base de données SMA (S Quijano-Roy)

15h30 : L'ERN neuromusculaire à Paris : nouveau départ, nouveaux enjeux (T Evangelista, JA Urtizberea, H Pascal)

15h50 : Formation & information : les projets de la Filière (F Bouhour & L Feasson)

16h10 : Le dépistage néonatal (DNN) : état d'avancement et difficultés rencontrées (I Desguerre & C Cottet)

16h30 : Discussion

**17h00 : Fin de la journée**