

## Éditorial

## Relabellisation de la Filière FILNEMUS : des objectifs ambitieux à l'horizon 2019-2023

Shahram Attarian, Emmanuelle Salort-Campana



► En juillet 2019, la Filière FILNEMUS a été labellisée pour la période 2019-2023. Cette labellisation a été obtenue sur la base d'une nouvelle organisation et d'un plan d'action sur cinq ans validé par le Ministère des Solidarités et de la Santé. Elle a été possible grâce à un travail collectif de plusieurs mois destiné à faire le bilan des cinq années passées et à proposer des actions en vue de nouveaux défis.

Jean Pouget a porté FILNEMUS depuis les fonds baptismaux et ce, avec brio et constance. Nous le remercions très chaleureusement pour l'immense travail qui a permis à la Filière de reposer à présent sur des bases solides. Il passe maintenant le flambeau à Shahram Attarian pour la coordination de cette deuxième vie de la filière. Un comité de pilotage élargi et de nouvelles commissions et groupes de travail ont été constitués et sont déjà à l'ouvrage pour les grands chantiers du Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3).

Parmi ceux-ci, il faut citer l'important projet pré-pilote de lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques. En collaboration avec l'AFM-Téléthon et l'équipe de la Base Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR), le projet de FILNEMUS a été sélectionné par la DGOS (Direction générale de l'offre de soins) pour être expérimenté avant son déploiement aux 22 autres filières. Il s'agit d'une étude sur six mois menée dans les trois centres coordinateurs de référence des maladies neuromusculaires, incluant 750 patients. À l'aide de recueils de données spécifiques additionnels interfacés avec l'application locale BAMARA de la BNDMR (Banque Nationale de Données Maladies Rares), le statut diagnostique, le phénotype, le niveau d'exhaustivité des examens à visée diagnostique de ces patients ont été évalués. L'analyse des résultats devrait permettre d'avoir une photographie de l'état diagnostique de la file active de la Filière et d'aider à la sélection des patients candidats aux plateformes de séquençage à très haut débit. Riche de cette expérience, FILNEMUS se propose de mener aussi la phase pilote avec la participation de l'ensemble des 71 centres de référence et de compétence neuromusculaires.

Ceci devrait également contribuer à plus long terme à la constitution d'un entrepôt de données sur l'errance diagnostique avec des objectifs à la fois diagnostique et à des fins de recherche.

Dans le même esprit, à l'échelon européen, FILNEMUS a pris part, avec le soutien particulier de Gisèle Bonne pour la partie française, au projet SOLVE-RD dont l'objectif majeur est de coordonner et d'analyser toutes les données des séquençages d'exomes et de génomes de patients neuromusculaires en impasse diagnostique en Europe. Favoriser les collaborations internationales, notamment européennes, dans les domaines de la clinique et de la recherche demeure un enjeu majeur pour notre communauté. Un renforcement de la participation des centres français au réseau européen de référence dédié aux maladies neuromusculaires, l'ERN-EURO-NMD est particulièrement souhaitable.

FILNEMUS doit également bien se préparer à faire face à l'afflux des innovations thérapeutiques, dont les thérapies géniques qui nécessitent la mise en place de nouvelles organisations au sein des centres. Il est primordial de promouvoir et de faciliter la participation des centres français aux essais thérapeutiques, une meilleure circulation de l'information les concernant et une stratégie partagée du suivi des nouvelles thérapeutiques en vie réelle. Une réflexion inter-filière est actuellement à l'œuvre pour la création d'observatoires du médicament pour lequel le FILNEMUS souhaite avoir un rôle pionnier. Depuis plus d'un an, des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) dédiées aux thérapies innovantes ont été créées avec pour objectif principal d'homogénéiser les pratiques au niveau national tant sur le plan des indications que du suivi des patients. Afin d'améliorer cette démarche, une enquête sera réalisée par FILNEMUS pour un premier état des lieux.

Le PNMR3 met aussi l'accent sur l'importance des programmes d'éducation thérapeutique (ETP) et la rédaction de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS). Les centres de référence et de compétences de FILNEMUS ont tout naturellement répondu aux appels d'offres respectifs de la DGOS concernant ces deux projets. Une autre action prioritaire est l'organisation du parcours des patients atteints des maladies neuromusculaires dans les situations d'urgence. Gageons que

ceux-ci permettront d'insuffler une nouvelle dynamique pour ces chantiers importants. Outre leur intérêt dans l'ETP, l'information et la formation sur les maladies neuromusculaires en 2019 nécessitent que FILNEMUS s'ouvre encore plus aux techniques « digitales/numériques » innovantes. Les interactions entre les chercheurs et les cliniciens doivent être plus fortes que jamais, par exemple, par le biais de recherches translationnelles dont le consortium dédié aux titinopathies, constitué sous l'impulsion de FILNEMUS et de la Société Française de Myologie (SFM), est le parfait exemple de réussite partagée. C'est pour cette raison que nous avons souhaité qu'il fasse l'objet d'une session dédiée aux journées de la SFM à Marseille. Le projet d'un véritable annuaire des équipes de recherche et des formations disponibles est d'autant plus nécessaire. La réalisation d'une nouvelle mouture, plus ergonomique et intégrant toutes les composantes de FILNEMUS, notamment les domaines de recherche est en gestation.

Ces projets ambitieux et enthousiasmants préparent les défis de demain. L'élan de toutes les forces vives de FILNEMUS est nécessaire pour qu'ils puissent se réaliser. ♦

### Renewal of Filnemus: ambitious goals for 2019-2023

#### LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.



Shahram Attarian  
 Coordonnateur de la filière nationale FILNEMUS  
 Emmanuelle Salort-Campana  
 Présidente de la Société Française de Myologie

#### TIRÉS À PART

E. Salort-Campana

