

MODE D'EMPLOI POUR L'ORGANISATION ET FONCTIONNEMENT

des
REUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRES
(RCP) NATIONALES
D'AMONT (INCLUSION) ET D'AVAL (RESTITUTION)

de la
FILIERE de SANTE MALADIES RARES
ENDOCRINIENNES FIRENDO

en articulation avec les
PLATEFORMES FRANCE MEDECINE
GENOMIQUE 2025

Historique des versions :

22/10/2019 : validation de la 4^{ème} version avec la correction des incohérences concernant le médecin prescripteur et le médecin requérant, pages 3 et 8

16/10/2019 : envoi de la 3^{ème} version au collège de direction FIRENDO pour validation

05/08/2019 : envoi de la 2^{ème} version à :

- référents cliniciens pour les deux pré-indications FIRENDO 2019: Michel Polak, Juliane Leger, Sophie Christin-Maître, Aude Brac de la Perrière, Françoise Paris, Philippe Touraine
- porteurs des projets de deux pré-indications FIRENDO 2019 : Micheline Misrahi, Anne Mantel

23/07/2019 : envoi de la 1^{ère} version aux coordinatrices du groupe thématique FIRENDO « Diagnostic génétique (y compris France Médecine Génomique) et dépistage néonatal », Anne Barlier et Véronique Tardy

1. PRINCIPES GENERAUX

Le Plan National Maladies Rares 2018-2022 (PNMR3) s'articule autour de 11 axes, le premier visant à réduire l'errance et l'impasse diagnostique. Cet axe est en lien avec d'autres plans nationaux, comme le Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025) dans le cadre duquel les 2 premières plateformes génomiques à visée diagnostique ont été financées en 2017.

Certaines situations cliniques ou « pré-indications » aux études génétiques par séquençage à très haut débit (STHD) ont été sélectionnées par la Haute Autorité de Santé (HAS) depuis janvier 2019 dans le cadre de la montée en charge de ces deux plateformes France Médecine Génomique et dans une perspective de reconnaissance par l'assurance maladie d'indications définitives d'études génétiques par SHTD dans un processus de remboursement. Les pré-indications retenues pour la filière maladies rares endocriniennes (FIRENDO) depuis janvier 2019 se trouvent en annexe.

Les réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) d'amont (sélection des patients qui bénéficieront d'une étude en STHD) et d'aval (discussion des résultats avant rendu au prescripteur/ médecin requérant puis au patient), impliquent directement les professionnels de santé compétents membre de la filière FIRENDO, à savoir les centres de référence maladies rares (CRMR), les centres de compétence maladies rares (CCMR), ainsi que les laboratoires d'analyses en hormonologie et de génétique moléculaire.

Ce mode d'emploi décrit les objectifs, l'organisation et le fonctionnement de ces RCP nationales d'amont et d'aval FIRENDO x France Médecine Génomique. Le texte de ce mode d'emploi s'appliquera à toutes les pré-indications relevant du périmètre de FIRENDO présentes et à venir, à toutes les RCP actuelles et à venir, et concernera les relations avec toutes les plateformes France Médecine Génomiques en place et futures. Les documents en annexe à ce mode d'emploi sont sujets à évolution en fonction des nouvelles pré-indications retenues, des nouvelles plateformes France Médecine Génomique qui seront mises en place dans l'avenir, de nouveaux prescripteurs de pathologies concernées par les pré-indications retenues, et si des changements de référents cliniciens venaient à survenir.

2. DOCUMENTS DE REFERENCE

- Fiche HAS Développement Professionnel Continu (DPC), Réunion de Concertation Pluridisciplinaire, Novembre 2017 : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2017-11/reunion_de_concertation_pluridisciplinaire.pdf
- Modèle Charte RCP Maladies Rares 2018 de la filière FAI²R et du CRMR DEV-GEN : <https://www.fai2r.org/wp-content/uploads/2018/11/RCP-FAI2R-charte-de-fonctionnement-12.11.18.pdf>
- Charte RCPgénomiqueG2M : http://www.filiere-g2m.fr/fileadmin/user_upload/webmaster-fichiers/RCP/Charte_RCP_genome_G2M_version_finale.pdf

3. PRE-REQUIS et MISSIONS

Définition du médecin requérant : le médecin requérant est celui :

- qui assure le suivi du patient,
- qui est en charge de la consultation d'inclusion,
- dont doit émaner la demande officielle du passage du dossier de l'un de ses patients en RCP nationale d'amont FIRENDO x France Médecine Génomique, ou à défaut celui qui reconnaît que le dossier de l'un de ses patients sera présenté à la RCP nationale FIRENDO x France Médecine Génomique d'amont par procuration ;
- peut faire partie d'un CRMR ou CCMR ou être extérieur à la filière FIRENDO. Dans ce dernier cas il peut présenter un dossier patient sous condition de l'avoir fait valider auprès d'un CRMR/CCMR membre de FIRENDO.

Chaque médecin requérant s'engage à informer son patient de l'échange et du partage de ses données préalablement au passage du dossier en RCP, ainsi que de s'assurer de sa non opposition. La présentation du dossier en RCP sera tracée dans le dossier du patient.

Tout médecin requérant doit remplir une fiche d'inscription de passage en RCP (« fiche patient RCP ») correspondant à la pathologie dédiée, en respectant la date limite de soumission des dossiers (voir le point 5.2 « Avant la RCP »). La fiche patient RCP type est fournie en annexe.

Définition du médecin prescripteur : le médecin prescripteur est celui qui :

- fait partie de la liste pré-établie des prescripteurs possédant déjà un compte dans l'outil d'e-prescription des plateformes France Médecine Génomique. En juillet 2019, cette liste comptait au maximum un binôme endocrinologue clinicien/généticien clinicien par CRMR ou CCMR membre de FIREENDO concerné par une des pré-indications retenues par la HAS. La liste des prescripteurs préétablis, susceptible d'evoluer, se trouve en annexe à de ce document ;
- qui en conséquence, effectue la demande d'analyse STHD sur les outils d'e-prescription des plateformes (liens répertoriés en annexe de ce document) ;
- qui se charge de faire signer le consentement au patient du cas index et le cas échéant, à ses parents s'ils habitent la même ville. Cet acte de signature idéalement devrait se faire lors d'une consultation commune avec généticien ;
- qui organise le circuit du prélèvement au sein de son établissement ;
- qui reçoit personnellement la fiche patient RCP avec les conclusions de la RCP d'amont et de la RCP d'aval, ainsi que le compte-rendu final des résultats de l'analyse génomique pour restitution au patient et médecin requérant.

Définition du clinicien référent d'une pré-indication et par plateforme : à la demande des plateformes France Médecine, FIREENDO a nommé les référents cliniciens en binôme endocrinopédiatre-endocrinologue adulte pour chaque pré-indication et par plate-forme. Leur rôle est multiple :

- être des interlocuteurs privilégiés des responsables de plateformes pour les aspects cliniques,
- contribuer à l'organisation des séances des RCP nationales FIREENDO x France Médecine Génomique,
- servir de correspondants pour l'envoi des dossiers à présenter (voir le chapitre « 4.2. L'organisateur/modérateur de la séance RCP »).

Le clinicien référent ne se substitue pas au médecin prescripteur pour l'e-prescription.

La liste des référents cliniciens désignés par FIREENDO se trouve en annexe de ce document et sera réactualisée en fonction : des nouvelles pré-indications retenues, des nouvelles plateformes France Médecine Génomique qui seront mises en place dans l'avenir, de nouveaux prescripteurs de pathologies concernées par les pré-indications retenues avec un équilibre pour les deux plateformes, et si des changements de référents cliniciens venaient à survenir.

Définition du biologiste référent d'une pré-indication : il s'agit de projets de « génomique » nécessitant un référent généticien moléculaire pour ces réunions pluridisciplinaires. Ce doit être un expert accrédité dans la pathologie, membre de FIREENDO, comme par exemple les porteurs de projet déposés par la filière à l'HAS.

L'objectif de la RCP d'amont est de sélectionner les patients (sachant que les plateformes France Médecine Génomique demandent les trios) qui seront inclus pour étude génomique sur les plateformes nationales de séquençage.

Le recours au STHD est envisagé uniquement pour les patients en situation d'impasse diagnostique génétique, après échec des examens diagnostiques de première intention, incluant les panels de gènes disponibles en rapport avec les données clinico-biologiques le concernant.

Si le dossier du patient a été discuté avant en RCP clinico-biologiques nationales organisées par les CRMR membres de FIREENDO, le compte-rendu de cette discussion multicentrique sera joint au dossier.

Dans un premier temps seuls les patients pour lesquels une analyse en trio est possible pourront être inclus. Il sera demandé d'envoyer simultanément, dans la mesure du possible, un échantillon sanguin et non de l'ADN préalablement extrait, du patient et de ses 2 parents. Si les parents résident dans une autre

ville que le cas index (cas des adultes), les parents pourront se faire prélever dans un autre CHU. Ceci est susceptible d'évoluer ou d'être discuté au cas par cas, en l'absence de trio disponible.

L'analyse de l'ADN de patients décédés a été évoquée et sera discutée au cas par cas, après la période de démarrage des plateformes.

L'objectif de la RCP d'aval est de confronter les résultats obtenus par le STHD avec les données clinico-biologiques du patient pour valider ou non l'implication des anomalies génétiques détectées dans le cadre la symptomatologie présentée par le patient en s'appuyant sur l'expertise des participants et la possibilité d'investigations complémentaires spécialisées.

La liste des RCP nationales FIREENDO x France Médecine Génomique se trouve en annexe et est sujette à l'évolution.

En date du juin 2019, la filière FIREENDO organise une seule RCP nationale combinant les dossiers patients pour les deux pré-indications sélectionnées par l'HAS à ce jour, pour toute la France sans distinction du secteur SeqOIA/secteur AURAGEN et réunissant les RCP d'amont et d'aval en une seule séance (qui seront abordées plus loin dans le texte en tant que « partie d'amont » et « partie d'aval » de la RCP).

4. COMPOSITION

Toute discussion en RCP s'effectue dans le cadre du secret médical. Chaque participant d'une séance de la RCP nationale FIREENDO x France Médecine Génomique s'engage à respecter cette règle de confidentialité.

4.1. Les membres de la RCP

Lors de la réunion préparatoire de la 1^{ère} RCP nationale FIREENDO x France Médecine Génomique du 18 mai 2019 à Lyon en marge des Journées Européennes de la SFE, une liste de membres permanents de la RCP incluant Endocrinologues adultes et pédiatres et Biologistes est proposée. Cette liste de membres est évolutive dans le temps, notamment avec l'arrivée des nouvelles pré-indications autres que celles du janvier 2019, mais un quorum minimal d'experts reste requis (voir ci-dessous le point « 4.4 Le quorum »). La dernière liste en date des membres permanents des RCP FIREENDO x France Médecine Génomique se trouve en annexe de ce document.

La présence des référents cliniciens France Médecine Génomique désignés par FIREENDO et des référents généticiens moléculaires/porteurs de projet (voir le point « 3. Pré-réquis et Missions » ci-haut) est attendue à chaque séance de cette RCP nationale FIREENDO.

4.2. L'organisateur/modérateur de la séance RCP

L'un des référents cliniciens se charge à tour de rôle de servir en tant qu'organisateur et modérateur de la séance RCP en question. Celui-ci :

- se fait aider par une personne au sein de son service afin d'assurer le secrétariat (voir plus loin) ;
- doit être présent durant toute la RCP,
- veille à la présence et au respect du quorum, et ce jusqu'à la fin de la séance,
- veille au respect des horaires,
- organise la prise de parole (ordre de présentation des dossiers, équité du temps de parole, pertinence, etc...),
- anime la discussion,
- et à lui de conclure la RCP par une proposition qui sera indiquée sur la fiche de RCP et transmise au médecin requérant.

Les médecins présents à la RCP doivent respecter le rôle de l'organisateur de cette séance de la RCP. En cette qualité d'organisateur de la RCP, les référents sont garants de la bonne organisation et du bon déroulement de la RCP.

Le secrétariat est représenté par une personne du service de l'organisateur de la RCP qui se charge ponctuellement d'assurer ce rôle. Le secrétariat :

- reçoit les demandes d'assister à la prochaine séance de RCP à titre de formation et les traite ;
- reçoit les fiches patient RCP des prescripteurs,

- reçoit les fiches patient RCP des médecins requérants non-désignées prescripteurs et assure leur validation par le CCMR le plus proche ou le CRMR référent pour la pré-indication :
- établit la liste des dossiers à discuter,
- répertorie les nom, prénom, qualité/spécialité des professionnels de santé participants à la RCP (pour la partie amont et aval). Cette liste sera archivée et reporté sur le compte-rendu de la séance RCP. De plus, la liste des présents avec leur spécialités est également à tracer sur la fiche de RCP. Cette traçabilité témoigne du quorum et de la pluridisciplinarité.
- complète les fiches patient RCP avec les conclusions de la RCP,
- cadre la rédaction d'un compte-rendu de la RCP,
- assure la diffusion des fiches patient RCP aux prescripteurs et du compte-rendu de la RCP aux membres de la RCP.

4.3 Le responsable clinicien de la RCP par plate-forme

Si l'organisateur de la RCP est forcément l'un des cliniciens référents désignés par FIREENDO, il n'a pas les mêmes droits qu'un responsable RCP FIREENDO par plate-forme. En effet, en juin 2019 les plateformes France Médecine Génomique ont demandé aux filières maladies rares de préciser un responsable clinicien de RCP par filière et par plateforme. Les responsables cliniciens de RCP FIREENDO x France Médecine Génomique doivent être de formation médicale et ont les droits d'accès aux outils d'e-prescription des plateformes France Médecine Génomique leur permettant :

- de visualiser tous les dossiers patients soumis et
- de donner le feu vert au dossier retenu lors de la RCP nationale pour l'envoi des prélèvements sanguins vers les PFMG.

Cette liste est évolutive en fonction de l'arrivée des nouvelles pré-indications, d'une éventuelle multiplication des RCP nationales France Médecine Génomique au sein de FIREENDO et de la mise en place des nouvelles plateformes France Médecine Génomique. Elle se trouve en annexe à ce mode d'emploi.

4.4. Le quorum

Le quorum peut se définir comme l'ensemble minimal des personnes/praticiens regroupant les compétences nécessaires pour pouvoir analyser de façon pluridisciplinaire :

- la meilleure stratégie de diagnostic à proposer pour les patients et notamment si l'indication d'un STHD peut être envisagé.
- les variants identifiés suite au STHD et leur imputabilité dans le tableau clinico-biologique présenté par le patient

Le quorum doit être respecté pour que l'avis formulé en RCP soit valide. En l'absence du quorum, la RCP ne pourra avoir lieu.

Les membres du quorum, qui se sont engagés pour une date, doivent être présents à la séance. La composition du quorum pourra être modifiée dans le cas d'une impossibilité d'un membre du quorum : celui-ci pourra se faire remplacer si la personne qui le remplace présente les compétences requises.

Quorum minimal pour une séance de RCP nationale FIREENDO x France Médecine Génomique est défini comme suit :

- un clinicien référent endocrinologue et un clinicien référent endocrinopédiatre (voir la définition du clinicien référent dans le chapitre 3. Pré-réquis et missions) ; voir la liste des référents cliniciens pour les pré-indications FIREENDO) ;
- au moins une personne de la catégorie « endocrinologue compétent pour les maladies génétiques présentées » ;
- au moins une personne de catégorie « généticien : biologiste ; clinicien. »

Le quorum est désigné à l'avance par rapport à la date de la séance de la RCP par l'organisateur de cette séance. Il peut lui-même faire partie du quorum.

La liste des experts pouvant être sollicités pour participer au quorum requis pour les RCP est détaillée dans la liste des membres permanents de la RCP, annexé à ce document.

4.5. Autres participants

Les séances de la RCP nationale FIREENDO x France Médecine Génomique sont ouvertes à toute personne souhaitant assister à la séance en qualité de :

- **médecin requérant (voir le point « 3. Pré-requis et missions, Définition du médecin requérant) ;**
- **médecin prescripteur (voir le point « 3. Pré-requis et missions, Définition du médecin prescripteur) ;**
- **un professionnel de santé souhaitant suivre la séance de RCP à titre de formation.**

La RCP nationale FIREENDO x France Médecine Génomique est ouverte aux professionnels de santé à titre de formation (internes, étudiants en médecine, professionnels médicaux ou paramédicaux, chercheurs, etc..) après avoir informé le l'organisateur de la séance RCP. Ils sont également soumis à la clause de confidentialité. Ne faisant pas partie des membres permanents de la RCP fournissant un avis d'expertise, ces participants ne seront pas identifiés sur le compte-rendu de RCP.

5. FONCTIONNEMENT

Les RCP sont organisées au niveau national, par la filière nationale de santé maladies rares endocriniennes FIREENDO, sous la responsabilité d'un de ses cliniciens référents désignés pour les plateformes France Médecine Génomique.

5.1 Périodicité et les modalités de connexion

Dans un premier temps les RCP auront une fréquence mensuelle, le deuxième mardi du mois de 17h à 19h. Elles s'effectuent par webconférence, la notification avec les modalités pour joindre la réunion étant envoyée à l'ensemble des participants au moins 24h avant la réunion, par l'organisateur désigné pour la séance RCP. Il a été décidé par le bureau de la filière FIREENDO de faire alterner l'organisation de la RCP nationale entre les cliniciens référents FIREENDO du secteur SeqOIA (Nord-Ouest) et du secteur AURAGEN (Est-Sud). S'il est souhaitable de réduire le nombre de connexions pour ne pas surcharger l'outil de webconférence, il faut contrebalancer cette consigne avec un maximum de 6 personnes groupés à un seul endroit en présentiel et se connectant à la webconférence en tant que participant unique. Ce groupe de personnes est tenu à annoncer l'identité et la spécialité de chaque individu la constituant afin que le l'organisateur de la séance RCP puisse garder la trace des personnes présentes à la RCP.

5.2 Avant la RCP

Partie RCP d'amont

Au moins deux semaines avant la RCP, les participants permanents et potentiels de la RCP (membres permanents de la RCP et les prescripteurs pré-établis) reçoivent un courrier électronique leur rappelant :

- la date de la prochaine RCP ;
- l'identité de l'organisateur de la prochaine séance de la RCP ;
- de bien vouloir communiquer la liste des dossiers dont ils souhaitent discuter en RCP d'amont ainsi que la fiche de RCP renseignée.

La même annonce fera l'objet de création d'un événement dans la rubrique Agenda du site firendo.fr afin de notifier les personnes ne figurant pas sur la liste des participants permanents (membres de la RCP et les prescripteurs pré-établis).

Dans ces conditions, un médecin requérant, un prescripteur ou un membre de la RCP souhaitant présenter un dossier par procuration soumet **à l'organisateur de cette séance au moins 8 jours (week-end compris)** avant la séance de la RCP la fiche patient RCP pré-remplie, **en respectant la confidentialité du patient (initiales-date de naissance)**. Le pré-remplissage de la fiche patient RCP est un gage de qualité de la présentation des dossiers en RCP. Les fiches patient RCP par pré-indication se trouvent en annexe.

Toute fiche incomplète, envoyée hors délai ou à une autre personne que l'organisateur désigné pour la séance de la RCP pourra entraîner un refus d'inscription à la séance prévue.

Le caractère urgent d'un dossier pourra être invoqué et s'il est jugé valable, pourra permettre la discussion du dossier de façon prioritaire.

L'organisateur :

- établit la liste des patients dont le dossier sera analysé à la prochaine RCP ;
- s'assure que le dossier reçu a été bien validé par un CCMR ou CRMR membre de FIREENDO (ou qu'il provient d'un prescripteur préétabli) ;
- avertit au moins 15 jours avant la séance RCP les membres permanents de la RCP afin de s'assurer que le quorum minimal défini ci-dessus sera bien respecté ;
- met à disposition des membres du quorum quelques jours avant la séance RCP la liste des patients inscrits.

L'organisateur de la séance RCP veillera à respecter dans les dossiers présentés une équité géographique et thématique sur des pré-indications abordées lors de la séance.

Partie RCP d'aval

Une fois que les résultats du STHD sont disponibles, la partie RCP d'aval sera organisée par les référents cliniciens et généticiens afin que les variants identifiés en SHTD soient confrontés aux données clinico-biologiques du patient, avant rendu d'un éventuel diagnostic.

Deux semaines avant la prochaine séance prévue de la RCP, l'organisateur conjointement avec les responsables de la RCP :

- établissent la liste des patients pour lesquels des comptes-rendus définitifs de SHTD sont parvenus des plateformes, dont les dossiers doivent être discutés à la prochaine réunion ;
- avertissent au moins 15 jours avant, les médecins requérants et les professionnels du quorum minimal ayant participé à la RCP d'amont afin que le quorum minimal défini ci-dessus soit respecté ;
- mettent à disposition des membres du quorum de la séance de RCP quelques jours avant la réunion la liste des patients dont le dossier doit être discuté en partie « aval » de la RCP.

La présence du médecin requérant est fortement souhaitable.

5.3 Pendant la RCP

Pour chaque séance RCP un organisateur parmi les cliniciens référents a été désigné, respectant l'alternance Nord/Sud dans l'organisation. Il doit être présent durant toute la durée de la réunion et veiller au respect du quorum. Ses missions sont décrites dans le paragraphe 4.2.

Lors de chaque séance de RCP FIREENDO x France Médecine Génomique, **12 dossiers maximum** sont prévus à la discussion. Dans le cas où tous les dossiers prévus à la séance ne peuvent pas être discutés et si la durée de la séance de la RCP ne le permet pas, les dossiers restants seront discutés de façon prioritaire à la RCP suivante. En l'absence de dossier prévu à une séance, celle-ci sera annulée la veille ou le jour même.

Avant chaque nouvelle réunion, le nombre effectif de patients de la précédente RCP adressés aux plateformes est donné (accessibilité des prélèvements des parents, renseignements complémentaires demandés en RCP obtenus ...). Ceci permet de compléter à la RCP suivante dans le cas de suppression de dossiers initialement retenus sous condition.

Partie RCP d'amont

Pour rappel, le médecin requérant du dossier patient n'est pas tenu d'être présent physiquement à la RCP d'amont. Son dossier peut être présenté par procuration par un référent clinicien ou un autre membre permanent de la RCP nationale FIREENDO. Toutefois, l'organisateur de la séance RCP doit certifier que le médecin requérant a pris connaissance du dossier à présenter à la RCP et que le dossier a été validé par un CRMR/CCMR membre de FIREENDO si le médecin requérant est extérieur à la filière.

Le dossier de chaque patient est présenté et l'indication de STHD est discutée collectivement comme suit : le médecin requérant présente son dossier, le dossier est ensuite discuté de façon collégiale par le quorum et les membres permanents de la RCP, le tout pour une durée inférieure à 10 minutes par dossier.

La discussion des dossiers s'appuie sur la fiche RCP du patient, ainsi que tous autres documents nécessaires à la discussion des données (imagerie, photos, CR d'examen, etc...). Il est rappelé à l'ensemble de
Mode d'emploi pour l'organisation des RCP nationales FIREENDO x France Médecine Génomique, V4 du 22/10/2019 | 8

participants de chaque séance de la RCP FIREENDO x France Médecine Génomique qu'indépendamment de l'outil de webconférence choisi, le respect de la confidentialité du patient s'impose lors de la présentation de la fiche RCP et tout document annexe (remplacer le nom par les initiales-date de naissance, biffer le nom dans les textes, dissimulation du visage/yeux sur les photos, etc.)

Sur base de cette discussion, l'organisateur de la séance résume à la fin de la discussion et transcrit l'avis collégial des experts de chaque pathologie pour de chaque dossier dans la fiche patient. L'avis de la RCP comporte la date, la validation de l'inclusion du patient (trio) pour STHD sur une des 2 plateformes qui est alors définie selon l'origine géographique du patient du cas index. Le nom du médecin en charge de la consultation d'inclusion (médecin requérant) est également écrit. Il aura pour charge d'adresser ensuite le patient au médecin prescripteur de son choix parmi les médecins listés sur la plateforme correspondant à la région du domicile du patient. En cas de dossier non retenu pour STHD, les raisons doivent être précisées et les alternatives d'explorations à visée diagnostique doivent être écrites afin de guider le médecin requérant.

Puis l'organisateur de la séance RCP soumet les fiches RCP complétées par la conclusion de la RCP d'amont à validation médicale auprès du médecin responsable de la RCP. Le responsable de la RCP par plateforme se connecte sur l'outil d'e-prescription de la plateforme et se charge de valider ou invalider le dossier patient existant dans l'outil en fonction des décisions de la RCP. La validation d'un dossier par le responsable de la RCP entraîne l'acceptation du dossier par la plateforme France Médecine Génomique concernée et s'enchaîne par l'organisation de l'envoi des échantillons de sang via les outils dédiés.

Le prélèvement :

Après validation du dossier par la RCP d'amont, le médecin prescripteur désigné par le médecin requérant (ou les deux) devra re-convoquer le patient et ses parents, afin de réaliser les prélèvements et faire signer le consentement. Si les parents résident dans une autre ville que le cas index (cas des adultes), les parents pourront se faire prélever dans un autre CHU. Un consentement spécifique à cette analyse a été établi par les plateformes France Médecine Génomique. Il est impératif de l'utiliser (patient majeur ou mineur, tiers apparenté) ainsi que la notice d'information).

L'organisation du ramassage des prélèvements fait appel à une société extérieure à l'hôpital. Les modalités seront communiquées dans un document séparé, fourni par les plateformes France Médecine Génomique.

Partie RCP d'aval

Le dossier de chaque patient est présenté avec la fiche de la RCP d'amont le concernant. Les résultats du STHD adressés par la plateforme sont discutés par une confrontation clinique/génétique moléculaire et un avis quant à la validation du diagnostic proposé est donné pendant la RCP. En date de juillet 2019 : les modalités de rendu des résultats, avec l'avis de la RCP d'aval de FIREENDO inclus, sont en cours d'élaboration au sein des plateformes France Médecine Génomique et feront l'objet d'une révision de ce mode d'emploi.

En cas de diagnostic retenu pour le patient, les modalités de rendu du résultat doivent être discutées (*médecin prescripteur d'un CCMR ou CRMR avec le médecin requérant s'il n'appartient pas à un CCMR ou CRMR, généticien clinicien*).

En cas de diagnostic non identifié suite aux données du STHD, les personnes présentes au cours de la RCP doivent discuter d'une éventuelle nouvelle stratégie pour explorer les données du STHD. Si d'autres explorations sont envisagées celles-ci doivent être précisées sur le compte rendu de la RCP d'aval.

5.4 Après la RCP

La fiche patient RCP finale sur laquelle est mentionné l'avis de la RCP (d'amont et d'aval) est adressée au médecin prescripteur par le médecin organisateur de la séance RCP. Pour rappel, la fiche de RCP doit être incluse dans le dossier médical du patient.

Le compte-rendu finalisé des résultats de l'examen effectué par les plateformes France Médecine Génomique est en cours d'élaboration au sein des plateformes France Médecine Génomique et fera objet de révision des documents en annexe à ce mode d'emploi.

6. EVALUATION DE LA RCP

L'évaluation régulière des RCP permettra une amélioration continue de leur qualité. L'évaluation consistera en un bilan annuel élaboré sous la responsabilité des cliniciens référents désignés par FIREENDO pour les pré-indications sélectionnées.

7. DOCUMENTS ET LIENS ASSOCIES

Les documents en annexe à ce mode d'emploi sont sujets à évolution en fonction des nouvelles pré-indications retenues, des nouvelles plateformes France Médecine Génomique qui seront mises en place dans l'avenir, de nouveaux prescripteurs de pathologies concernées par les pré-indications retenues, et si des changements de référents cliniciens venaient à survenir

À consulter également sur <http://www.firendo.fr/acces-espace-membre/espace-membre-firendo/france-medecine-genomique/>

- Connexion à l'outil de prescription SeqOIA (SPICE) : <https://spice.aphp.fr/>
- Connexion à l'outil de prescription AURAGEN (HYGEN) : <https://hygen.auragen.fr>
- La fiche de RCP type pour les pré-indications sélectionnées après janvier 2019 ;
- Le compte-rendu type de la RCP d'amont et d'aval ;
- Mail-type d'annonce des modalités d'une séance RCP aux prescripteurs ;
- La liste des référents cliniciens pour les pré-indications FIREENDO sélectionnées par la HAS ;
- Les porteurs de projets des pré-indications retenues par l'HAS pour le Plan France Médecine Génomique ;
- La liste des responsables cliniciens de RCP FIREENDO x France Médecine Génomique par plateforme France Médecine Génomique ;
- La liste des membres permanents des RCP FIREENDO x France Médecine Génomique retenus pour faire partie du quorum des RCP ;
- La liste des prescripteurs pour les pré-indications FIREENDO communiqué aux plateformes France Médecine Génomique.