

## Documents de collaboration

Date du document : 06 décembre 2019

### Rédacteur :

THAUVIN Christel (Inserm)

### Relecteurs :

#### Membres du Groupe de Travail PNMR3/PFMG

> présents : Cécile ACQUAVIVA-BOURDIN (ANPGM), Sophie CHRISTIN-MAITRE (FSMR Firendo), Arnaud DE GUERRA (DGS-MSR), Isabelle DURAND-ZALESKI (Inserm), Diane GOZLAN (Inserm), Gilles HEBBRECHT (DGOS-PF5), Corinne KIGER (DGOS-PF4), François LEMOINE (DGOS-DIR), Jean POUGET (président COMOP PNMR3), Anne-Françoise ROUX (ANPGM), Damien SANLAVILLE (AURAGEN), Elisabeth TOURNIER-LASSERVE (vice-présidente COMOP PNMR3), Marie VALLAS (DGOS-PF5), Michel VIDAUD (SeqOIA)

> excusés : Jérôme BERTHERAT (FSMR Firendo), Claude HOUDAYER (ANPGM), Marie-Anne JACQUET (DGOS-PF), Julie LAIGRE (DGOS-MMR), Pascale LEVY (ABM), Frédérique NOWAK (Inserm), Michel RAUX (DGOS-PF5)

#### Membres du Groupe Génétique et Cancer

> Catherine NOGUES (GGC), Chrystelle COLAS (GGC)

### Approbateurs:

LETHIMONNIER Franck (Aviesan/Inserm)

MAILLANT Laure (DGOS, Bureau Innovation et recherche clinique - PF4)

ESCALON Sylvie, LAPOINTE Anne-Sophie (DGOS, Mission maladies rares)

## Recommandations pour l'organisation des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire d'amont Maladies Rares et Oncogénétique constitutionnelle.

### **PROBLEMATIQUE :**

Dans la mise en place actuelle des deux LBM FMG AURAGEN et SeqOIA, des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) doivent être mises en place. Elles seront dédiées aux maladies rares (RCP-MR) ou à l'oncogénétique constitutionnelle (RCP-Onco).

Les RCP sont définies par un moment d'échanges entre les professionnels de santé de différentes disciplines, « dont les compétences sont indispensables pour prendre une décision accordant aux patients la meilleure prise en charge (PEC) en fonction de l'état de la science du moment » (HAS, [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_2806878/fr/reunion-de-concertation-pluridisciplinaire](https://www.has-sante.fr/jcms/c_2806878/fr/reunion-de-concertation-pluridisciplinaire)).

Deux catégories de RCP devront être mises place en lien étroit avec les filières de santé nationales maladies rares (FSMR) pour les RCP-MR et le Groupe Génétique et Cancer (GGC) pour les RCP-Onco:

- Les RCP d'amont, qui devront valider l'indication médicale, ainsi que les conditions de réalisation (apparentés à prélever, ADN en banque...), pour la prescription des analyses de séquençage à très haut débit réalisées par les LBM FMG, en accord avec les préindications déterminées par la HAS et en lien étroit avec les FSMR et le GGC.

- Les RCP d'aval, qui devront discuter de l'interprétation des données génomiques issues des LBM FMG, AURAGEN et SeqOIA, en fonction du contexte clinique et des conséquences pour la prise en charge, en lien avec les FSMR et le GGC.

**Ce document définit l'organisation des RCP d'amont.** L'organisation des RCP d'aval fera l'objet d'un autre document.

## CONTEXTE :

- Les Centres Hospitalo-Universitaires et les Centres de Lutte Contre le Cancer possèdent des équipes de génétique médicale, constituées de généticiens cliniciens avec plus ou moins des conseillers en génétique.
- En accord avec le code de santé publique et les recommandations de l'agence de la biomédecine, la prescription d'un examen de génétique peut être effectuée par un médecin généticien ou un médecin non généticien connaissant la situation clinique (maladie, prise en charge thérapeutique) et les conséquences familiales et capable d'en interpréter le résultat (Article L. 1132-1 du code de la santé publique). En effet, les cliniciens de spécialité peuvent être amenés à travailler en lien étroit avec des généticiens moléculaires et/ou des spécialistes d'organe ayant acquis une expertise en génétique.
- Dans tous les cas, le prescripteur doit être capable de délivrer au patient une information préalable, complète et compréhensible. En effet, c'est le prescripteur qui recevra le résultat écrit d'un des deux LBM FMG et devra le rendre au patient.
- Les RCP doivent répondre à des règles précises établies par la HAS :
  - o Les RCP doivent être des réunions pluridisciplinaires. Cette pluridisciplinarité correspond à la présence d'expertises différentes qui doivent être adaptées au type de RCP. Le quorum minimum est la présence de 2 membres d'expertise différente ; en l'absence de ce quorum, une réunion ne peut pas être considérée comme une RCP.
  - o Une RCP doit posséder un coordinateur médical pour la gestion des réunions et des comptes-rendus.
  - o Chaque médecin demandant le passage d'un dossier en RCP (médecin prescripteur) doit avoir recueilli l'accord du patient concerné quant à l'échange et le partage de ses données médicales au cours de la RCP (il ne s'agit pas du consentement FMG2025 pour étude génétique mais d'un accord oral pour présentation du dossier en RCP).
  - o Le médecin prescripteur doit enregistrer un résumé du dossier du patient sur une fiche RCP spécifique via un outil de web conférence dédié. Des informations complémentaires peuvent être requises selon les RCP (fiche clinique spécifique, photographie, imagerie, compte rendu,...).
  - o A l'issue de la RCP :
    - un compte-rendu global de la RCP doit être rédigé dans des délais brefs par le coordinateur de la RCP,
    - les fiches RCP portant les conclusions respectives de chaque patient discuté doivent être adressées dans les meilleurs délais par le coordinateur de la RCP à chacun des cliniciens prescripteurs et référents ayant présenté un dossier, avec l'accord du patient
    - la fiche envoyée doit être classée dans le dossier médical patient,
    - le médecin prescripteur destinataire de la fiche comportant les conclusions doit informer le patient de l'avis de la RCP,
    - les médecins correspondants (médecin traitant et/ou médecins référents) doivent être informés, par le médecin prescripteur, des conclusions de la RCP par un courrier rédigé après la RCP ou lors du premier rendez-vous de suivi du patient, qui pourra être envoyé sous forme de courrier électronique par messagerie sécurisée.
- La prescription d'une analyse de séquençage à très haut débit de génome entier (GS) réalisée par l'un des deux LBM FMG devra être effectuée après validation de la prescription par une RCP d'amont.
- Pour ces analyses dans les maladies rares et en oncogénétique constitutionnelle, les prescriptions seront limitées aux (onco)généticiens cliniciens et médecins spécialistes, ayant accès à une RCP composée de plusieurs praticiens et qui devra inclure au moins un médecin ayant une expertise en génétique.
- Les RCP-MR d'amont s'effectueront en présentiel ou par web conférence, en utilisant un outil informatique de RCP dédié et en s'appuyant sur l'expertise des centres de référence maladies rares (CRMR), des centres de compétence (CCMR) et des laboratoires de cytogénétique et génétique moléculaires des 23 FSMR. De la même façon, les RCP-onco d'amont s'effectueront en présentiel ou par web conférence, en utilisant un outil informatique de RCP dédié et en s'appuyant sur l'expertise du GCC. Ces RCP d'amont auront comme objectif de valider la prescription d'analyses génétiques par séquençage à très haut débit, réalisées par les LBM FMG et en accord avec les préindications priorisées par la HAS et validées par PFMG2025.

## ORGANISATION DES RCP D'AMONT :

### Définition des différentes RCP d'amont

Plusieurs types de RCP pourront être mises en place afin de réaliser un maillage territorial optimal, en fonction des besoins et de la file active de patients atteints. Pour les maladies rares, chaque RCP-MR sera reliée à au moins une FSMR. Pour l'oncogénétique, chaque RCP-Onco sera reliée au GGC.

#### > Les RCP nationales

Des RCP nationales pourront être définies pour chaque préindication par les FSMR ou le GCC. Les RCP nationales se composent des experts de la spécialité et pourront valider la prescription de préindications différentes mais au sein d'une même filière. Elles seront coordonnées par un médecin (généticien clinicien ou spécialiste expert en MR) référent pour la préindication.

#### > Les RCP (inter)régionales

Il s'agira de RCP régionales ou interrégionales, couvrant plusieurs CHUs ou CLCC, coordonnées par un médecin (généticien clinicien ou spécialiste expert en MR) référent pour la préindication. Ces RCP seront thématiques, définies pour chaque préindication par les FSMR ou le GGC (Une RCP régionale ou interrégionale pourra être en charge de plusieurs préindications). Elles pourront être communes à plusieurs filières.

#### > Les RCP locales, de proximité

Il s'agira de RCP locales, mises en place dans chacun des CHUs, coordonnées par un généticien clinicien. Les RCP locales, composés d'experts dans les MR, pourront être plurithématiques, reconnues par le GGC ou par plusieurs filières maladies rares et valider ainsi différentes préindications reliées à ces filières. Selon les préindications discutées, la RCP-MR locale peut se composer par ailleurs d'un généticien moléculaire, d'un cytogénéticien, d'un conseiller en génétique, d'un foetopathologiste et/ou de médecins spécialistes issus des CRMR ou des CCMR du CHU.

### Définition des « critères de prescription » pour les RCP de proximité

Pour chaque préindication, les FSMR et le GCC devront définir des « critères phénotypes de prescription » (cliniques, d'imagerie et biologiques) pour les RCP locales. Ces « critères basés sur les données phénotypiques » pourront s'accompagner de recommandations quant à la place des examens biologiques génétiques et notamment des panels de gènes ciblés par rapport à la prescription d'une analyse de séquençage à très haut débit réalisée par les LBM FMG.

### Collaboration entre les différentes RCP et validation de la prescription d'une analyse de séquençage haut débit réalisée par les LBM FMG

- Chaque prescription d'un séquençage haut débit doit être validée par une RCP avant réalisation par les LBM FMG.

- Le recours à une RCP locale, interrégionale et/ou nationale sera défini par les FSMR ou le GGC pour chaque préindication. Les RCP interrégionales et nationales pourront être sollicitées d'emblée, dépendant des préindications et/ou de la complexité des dossiers ; elles pourront également être sollicitées en deuxième intention par une RCP locale, elles sont alors dites RCP « de recours ». Cependant, pour les préindications avec une file active importante, il est souhaitable que des RCP locales soient mises en place afin de fluidifier le processus de prescription :

> si la situation médicale du patient respecte les « critères phénotypiques de prescription », la RCP locale pourra valider la prescription

> pour les « dossiers complexes », pour lesquels la RCP locale ne pourra pas valider la prescription (« critères de prescription » non respectés ou RCP dans l'incapacité de les évaluer chez le patient), le dossier devra être soumis à la RCP régionale ou nationale ayant l'expertise requise pour donner un avis et confirmer la prescription de ces dossiers complexes. Pour ces dossiers soumis à une RCP locale et qui auraient été transmis à une RCP régionale ou nationale, la conclusion de la RCP « de recours » est transmise à la RCP de proximité, qui en informera le prescripteur et validera sa prescription.

- Il sera demandé à chaque FSMR et au GGC de définir par préindication une cartographie des RCP locales, interrégionales et/ou nationales, avec les professionnels requis.

## Organisation entre les outils de RCP d'amont et d'e-prescription des plateformes AURAGEN et SeqOIA

- Il a été acté par les PNMR3 et PFMG2025 que l'outil de RCP doit être différent de l'outil d'e-prescription des LBM FMG. Il est en effet important de conserver deux outils indépendants, l'un pour la RCP et l'autre destiné à la prescription. Les FSMR et le GGC doivent acquérir un outil de RCP informatisé.

- A moyen terme, un outil d'e-prescription national unique sera disponible. Il devra s'interfacer avec l'outil de RCP. Il est en effet indispensable que ces deux outils soient interconnectés afin d'éviter la double saisie en particulier des données cliniques.

- Dans l'attente de cette organisation optimale, il est recommandé qu'une organisation transitoire opérationnelle soit mise en place selon les modalités suivantes :

Etape 1 : Les RCP d'amont s'effectueront en présentiel ou par web conférence, en utilisant leur propre outil (informatisé lorsqu'il sera disponible). Le prescripteur aura recueilli préalablement l'accord oral du patient pour présenter son dossier en RCP. Il n'est pas nécessaire que le consentement FMG2025 pour étude génétique soit recueilli à cette étape.

*Les outils actuels d'e-prescription des LBM AURAGEN et SeqOIA n'ont pas vocation à intervenir au niveau des RCP d'amont ni à participer à l'informatisation de ces RCP. Les RCP ne pourront pas exiger des prescripteurs que les données des patients soient saisies dans les outils d'e-prescription pour les RCP d'amont.*

Etape 2 : Seules les prescriptions de séquençage à très haut débit pangénomique validées en RCP devront être saisies dans les outils d'e-prescription HYGEM (AURAGEN) et SPICE (SeqOIA). Cette saisie dans les outils d'e-prescription est obligatoire pour la prescription de séquençage à très haut débit sur les LBM AURAGEN et SeqOIA.

Etape 3 : Cette prescription devra être ensuite validée par le coordinateur ou l'un des coordinateurs de la RCP dans l'outil d'e-prescription. Ce rôle a déjà été anticipé dans les outils d'e-prescription HYGEM (AURAGEN) et SPICE (SeqOIA).

Etape 4 : La consultation pour information, signature des consentements et prélèvements pourra alors être effectuée. Lors de cette consultation, il sera requis que le prescripteur obtienne le consentement FMG2025 ad hoc écrit du patient. Ce consentement avec l'attestation de consultation devra être scanné et obligatoirement téléchargé dans l'outil d'e-prescription.