

 	RCP Nationale VDG	Version 1 du 27/03/2025
Charte de fonctionnement des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire Variation du Développement Génital (RCP VDG)		

Textes de référence

- Fiche méthode HAS : Réunion de Concertation pluridisciplinaire – Mai 2014
- Étude RCP - Maladies Rares – 2017
- Loi de bioéthique 2021, article L2131-6.
- Arrêté du 15 novembre 2022 fixant les règles de bonnes pratiques de prise en charge des enfants présentant des variations du développement génital en application de l'article L. 2131-6 du code de la santé publique

I. Préambule

La présente charte a pour but de décrire l'organisation et le fonctionnement des **Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP)** de la Filière de Santé Maladies Rares FIRENDO (Filière de Santé des maladies rares endocriniennes) par les Centres de Référence DEV-GEN (Développement génital du fœtus à l'adulte), CRESCENDO (Maladies endocriniennes de la croissance et du développement) et PGR (Pathologies Gynécologiques Rares).

II. Objectif de la RCP

Les RCP ont pour objectif de présenter et de discuter de manière multidisciplinaire les dossiers des patients présentant une Variation du Développement Génital. (Annexe 1 : liste non exhaustive des VDG éligibles à la RCP).

La RCP VDG est une RCP nationale, sous la responsabilité de la Filière de Santé Maladies Rares FIRENDO, coordonnée par les CRMV DEVGEN, CRESCENDO et PGR.

Lors de ces RCP pourront être établis le diagnostic de la variation du développement génital et les propositions de prise en charge individualisées, adaptées à chaque patient, en application du principe de proportionnalité et en s'appuyant sur l'état des connaissances scientifiques.

Les propositions thérapeutiques seront fondées sur un avis multidisciplinaire et collégial, appuyé sur des référentiels des pratiques (PNDS) s'ils existent, sur des données scientifiques de haut, moyen ou faible grade, ou basés sur des consensus d'experts en cas d'absence de données publiées. Les arguments d'ordre juridique ou éthique seront colligés.

Dans les cas de traitement d'essai - national ou international - en cours, l'inclusion des patients dans des essais thérapeutiques en rapport avec la VDG sera discutée lors de la RCP.

Afin de permettre à tous les patients atteints de maladies rares endocriniennes de bénéficier de la meilleure prise en charge possible, ces RCP sont accessibles en web-conférences via un outil développé par la filière (actuellement le GCS-SISRA, susceptible d'évoluer). Cet outil est accessible en se connectant au lien suivant : <https://www.sante-ra.fr/RCPMALADIESRARES/Accueil.aspx>.

L'accès aux séances de RCP se fait en présentiel ou par **visioconférence SARA** (par partage d'écran avec l'outil de visioconférence **TEAMS**). Les membres des centres constitutifs reçoivent le lien Teams par mail.

Les intervenants des Centres de Compétence ou des autres centres participants confirmeront au préalable leur présence à la RCP pour recevoir le lien par mail, le matin de la RCP. Les modalités de connexion sont expliquées en Annexe 2.

III. Principes de Fonctionnement

Quorum

Le *quorum* permet d'assurer la pluridisciplinarité de la RCP, il s'agit d'un critère de qualité essentiel à la tenue de la RCP. Le *quorum* est composé d'un nombre minimal de **4 membres de spécialités différentes** et sera adapté au thème de la RCP.

Pour les RCP des Variations du Développement Génital, la pluridisciplinarité correspond à minima à la présence d'au moins **un professionnel de chacune des spécialités suivantes** :

- **Endocrinologues (pédiatres, adultes),**
- **Chirurgiens (chirurgiens infantiles),**
- **Biologistes moléculaires ou généticiens ou biologistes référents en hormonologie,**
- **Juriste ou éthicien ou Infirmière de Coordination**

Les spécialistes suivants seront aussi présents si possible : urologues adultes, gynécologues, anatomopathologistes, radiologues, médecins de la reproduction, les professionnels de santé mentale (psychiatre ou psychologue).

L'éclairage d'un professionnel de santé mentale (psychiatre ou psychologue) sera recueilli chaque fois que nécessaire.

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 de l'assemblée qui se sont engagés pour une date, doivent être présents à la séance ou se faire remplacer par un confrère de même spécialité.

Professionnels participant aux RCP

Toute discussion en RCP s'effectue dans le cadre du respect du secret professionnel et médical. Chaque professionnel de santé s'engage à respecter cette règle de confidentialité. Les personnels non-médicaux ou non-paramédicaux, qui souhaitent participer à ces RCP, devront en informer les coordonnateurs de la RCP avant la séance et obtenir leur accord. Les participants peuvent être des soignants, des chercheurs et plus généralement, tout professionnel de santé impliqué dans la prise en charge des pathologies endocriniennes rares. La RCP se réserve la possibilité de solliciter des avis extérieurs susceptibles d'apporter toute aide à la prise de décision, sous réserve d'engagement de confidentialité.

L'identité des participants (membres du *quorum* et médecins référents) (nom, qualité/spécialité) est tracée sur la fiche RCP. Le médecin référent du patient participe à la RCP, ou est remplacé, en cas d'impossibilité, par un des médecins de l'équipe prenant en charge le patient.

Coordination de la RCP par le CRM DEV-GEN, le CRM CRESCENDO et le CRM PGR.

La coordination de l'organisation des RCP (recueil des dossiers, vérification des inscriptions pour passage en RCP, liste de présence) est assurée par les chargés de mission au sein des centres de la Filière FIRENDO.

Un médecin responsable - endocrinologue, chirurgien ou biologiste moléculaire, membre titulaire du bureau doit être identifié pour chaque séance de RCP. Il doit s'assurer en amont de la RCP, que tous les dossiers sont complets. Le médecin responsable est garant de la bonne organisation et du bon

déroulement de la RCP. Il est présent pendant la réunion. Le médecin responsable de la séance résume et valide l'avis collégial de chaque dossier à la fin de la discussion.

Vous pouvez retrouver la fiche descriptive de la RCP VDG, dans l'annexe 3.

Fréquence des RCP

Les RCP VDG ont lieu tous les 2^{ème} et 4^{ème} vendredis du mois, de 15h à 17h par visioconférence.

3 RCP par an seront consacrées à la thématique VDG Fertilité dédiées aux dossiers avec des questions spécifiques dans ce domaine.

1 RCP par an sera consacrée aux hypospades proximaux à bilan hormonal ou génétique normal, non éligible aux RCP mais colligés (loi).

Les thématiques de la RCP sont les suivantes : **MALADIES RARES VDG**, une liste non exhaustive des VDG éligibles à la RCP est présentée en annexe 1.

IV. Préparation et programmation du passage du dossier en RCP

Modalités d'inscription d'un dossier en RCP

Tout médecin requérant doit remplir en ligne une fiche d'inscription de passage en RCP, en respectant **la date limite de soumission des dossiers**, afin que le dossier soit enregistré dans CGS-SISRA pour la RCP. Sur cette fiche doivent être renseignés les items suivants :

- **Les informations démographiques concernant le patient** : nom, prénom, sexe, date et lieu de naissance, lieu de résidence ;
- **Le nom du médecin référent** ;
- **Les coordonnées du médecin traitant** et celles des autres spécialistes à qui l'avis doit être transmis ;
- **Les antécédents personnels et familiaux du patient** ;
- L'environnement familial et social
- **Les informations spécifiques relatives à la pathologie du patient** ;
- **Les traitements en cours** ;
- **Le motif de la présentation** ;
- **La question à poser en RCP** : avis diagnostique, avis thérapeutique, ou autre.

Pour la RCP VDG, il est demandé d'envoyer les dossiers au plus tard le lundi précédent la RCP à 16h.

Toute fiche incomplète ou envoyée hors délai pourra entraîner un refus d'inscription à la séance prévue.

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

Information du patient

Chaque médecin demandant le passage d'un dossier de l'un de ses patients en RCP, s'engage à informer son patient et le(s) titulaire(s) de l'autorité parentale pour les mineur.e.s de l'échange et du partage de ses données préalablement au passage du dossier en RCP. La présentation du dossier en RCP sera tracée dans le dossier du patient.

Le médecin requérant devra alors cocher la case « Je déclare avoir informé mon patient (ou le(s) titulaire(s) de l'autorité parentale s'il s'agit d'un mineur) du passage de son dossier en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire et que ses données de santé sont gérées via un site sécurisé et sont partagées avec d'autres professionnels de santé à des fins de prise en charge diagnostique et thérapeutique » sur la fiche d'inscription en RCP.

Le patient et/ou les détenteurs de l'autorité parentale pourront s'ils le souhaitent rédiger une lettre pour appuyer leur point de vue qui sera lue au cours de cette RCP.

Nombre de dossiers enregistrés par réunion

La liste des patients, dont le dossier doit être discuté en RCP, est mise à disposition des membres du *quorum* de la séance de RCP, quelques jours avant la réunion.

Lors de chaque séance de RCP VDG, 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.

V. Pendant la RCP

Déroulement de la RCP

Le médecin responsable de la RCP veille au respect des horaires, organise la prise de parole (ordre de présentation des dossiers, équité du temps de parole, pertinence, etc, ...).

Les médecins présents à la RCP doivent respecter le rôle du modérateur de séance.

Le médecin responsable de la séance de RCP doit s'assurer que le *quorum* est atteint et maintenu jusqu'à la fin de la séance. Les dossiers sont discutés successivement et de façon collégiale.

Des auditeurs libres silencieux (internes, étudiants en médecine, professionnels médicaux ou paramédicaux, chercheurs, etc..) peuvent participer à ces séances de RCP, après l'accord du CR responsable ; ils sont également soumis à une clause de confidentialité. Les auditeurs libres doivent tous s'identifier en début de RCP.

Liste de présence

Lors de chaque séance, les participants sont listés dans SISRA.

Support de discussion

La discussion des dossiers s'appuie sur la fiche patient, ainsi que tous autres documents nécessaires à la discussion des données (imagerie, photos, CR d'examen, données moléculaires et hormonales, données d'anatomopathologie etc).

Discussion des dossiers

Lors de chaque séance, les dossiers sont discutés comme suit : le médecin référent dispose de 8 minutes maximum pour présenter son dossier, le dossier est ensuite discuté de façon collégiale. L'identité des différents membres, représentant le *quorum*, est mentionnée dans la fiche d'avis RCP.

Saisie de fiches

Le médecin qui sollicite l'avis de la RCP, complète dans l'outil RCP GCS-SISRA la fiche patient.

Le chargé de mission de la Filière FIRENDO ou les membres du groupe de travail de la RCP, attribue les fiches patient aux séances de RCP concernées dans l'outil RCP GCS-SISRA.

Une fois validés par le médecin responsable de la séance, les avis sont complétés dans l'outil RCP.

L'avis de la RCP

L'avis émis par la RCP doit être argumenté et remis dans son contexte. Pour cela, les informations suivantes devront être notées sur la fiche d'avis de RCP :

- Si la RCP s'appuie sur un référentiel s'il existe (PNDS, HAS, ...).
- Si l'avis est réservé en raison de la qualité des données disponibles, en cas d'informations manquantes, le dossier devra être réexaminé avec un délai défini par la RCP.
- En cas d'absence de consensus, le dossier doit être représenté à une RCP ultérieure, conformément à l'arrêté. Le responsable de la RCP expose les différents avis principaux en les argumentant. D'autres experts pourront être interrogés si besoin.

La fiche RCP, contenant l'avis, sera envoyée en pdf par messagerie de santé sécurisée Zepa (présent dans CGS-SISRA, fonctionne quel que soit l'outil utilisé par les correspondants), par les secrétariats des RCP concernés de la Filière FIRENDO dans les plus brefs délais aux médecins explicitement indiqués sur la fiche d'inscription en RCP. La fiche RCP en pdf pourra être intégrée au dossier médical informatisé dans la partie RCP prévue à cet effet.

Le médecin ayant présenté le dossier intègre le compte rendu de la RCP dans le dossier de son patient et informe celui-ci et, le cas échéant, ses représentants légaux du/des avis de la RCP.

Dans l'année qui suit la présentation d'un dossier à une RCP, le médecin prescripteur sera sollicité, dans le but de réaliser un suivi des avis rendus par la RCP.

VI. Bilan des RCP

Un suivi annuel quantitatif et qualitatif de l'activité sera réalisé sous la responsabilité du groupe de travail RCP de FIRENDO. Ce suivi examinera :

- Le nombre total de séances sur l'année écoulée ;
- La liste nominative des participants et le taux de participation ;
- Le nombre de dossiers présentés / le nombre de dossiers discutés ;
- La liste des référentiels utilisés en appui des avis ;
- Le suivi d'application des recommandations d'avis de la RCP ;
- Le nombre d'inclusions dans les essais thérapeutiques proposés par la RCP ;
- La liste des actions d'amélioration et leur suivi ;
- Le respect du *quorum*.

L'évaluation périodique des RCP permet une amélioration continue de leur qualité et, *in fine*, du service rendu aux patients. Elle prendra la forme d'audits et portera sur ces indicateurs :

- le respect du *quorum*,
- éventuellement l'adéquation des décisions avec les recommandations,
- et la concordance entre l'avis de la RCP et le traitement réalisé.

VII. RCP et EPP (Évaluation des Pratiques Professionnelles) – DPC (Développement Professionnel Continu)

Les RCP FIRENDO sont éligibles au Développement Professionnel Continu. Un dossier est en cours à l'agence nationale du DPC.

RCP nationales VDG	Annexe 1
Liste non exhaustive des Variations du Développement Génital éligibles à la RCP.	

46,XY VDG

- Troubles du développement gonadique :
 - Dysgénésie gonadique complète ou partielle, forme monogénique (*SRY*, *NR5A1* et *WT1*)
 - Régression testiculaire
 - Anomalie ovotesticulaire
 - Forme syndromique
- Trouble de la synthèse d'androgène :
 - Associé à des défauts de biosynthèse des androgènes (mutations ou déficits en *HSD17B3* et *SRD5A2*)
 - Associé à une hyperplasie congénitale des surrénales et défaut de biosynthèse précoce des androgènes (mutations et/ou déficit en *STAR*, *CYP11A1*, *HSD3B2*, *POR* et *CYP17A1*)
 - Associé à une insuffisance placentaire ou perturbation endocrinienne
 - Forme syndromique (Smith-Lemli-Opitz)
- Troubles de l'action des androgènes :
 - Insensibilité partielle ou complète aux androgènes.
- Syndrome de persistance des canaux müllériens, par mutations ou déficits en *AMH* et *AMHR2*
- Troubles inclassables :
 - Hypospadias sévère avec étiologie moléculaire identifiée ou associé à une autre anomalie génitale
 - Troubles syndromiques complexes

46,XX VDG

- Troubles du développement gonadique :
 - Anomalie ovotesticulaire
 - Forme monogénique d'insuffisance ovarienne précoce (mutations dans les gènes impliqués dans le développement gonadique (ovaire) : *NR5A1* et *WT1*)
 - Formes syndromiques
- Troubles lié à un excès d'androgène :
 - Déficit en aromatase (*CYP19A1*)
 - Hyperplasie Congénitale des surrénales (mutations et/ou déficit en *CYP21A2*, *HSD3B2*, *POR* et *CYP11B1*)
 - Lutéome

Variation du développement génital par une anomalie des chromosomes sexuels

Dont 45,X/46,XY et 46,XX/46,XY

- Dysgénésie gonadique mixte
- Chimère tétragamétique

RCP nationales VDG	Annexe 2
Modalités de connexion	

Les RCP ont lieu en présentiel ou en visioconférence par SARA, grâce à l'outil TEAMS. Il s'agit d'un réseau professionnel. Le lien pour participer n'est envoyé qu'aux personnes ayant confirmé leur participation et après accord du responsable de la RCP.

En termes de supports, il vous suffira de disposer **d'un ordinateur qui possède un micro**.

Pour participer aux RCP en tant qu'auditeur libre ou pour présenter un dossier, nous vous invitons à vous rapprocher des coordonnateurs pour les RCP VDG.

Pour rejoindre la RCP :

- Cliquez sur le lien « Cliquez ici pour participer à la réunion » :

Réunion Microsoft Teams

Rejoindre sur votre ordinateur ou application mobile

[Cliquez ici pour participer à la réunion](#)

Rejoindre avec un appareil de vidéoconférence

289189654@t.plcm.vc

ID de vidéoconférence : xxxxxxxx

[Autres instructions VTC](#)

[Pour en savoir plus](#) | [Options de réunion](#)

RCP nationales VDG	Annexe 3
MODELE FICHE RCP NATIONALE VDG - FIRENDO	

Titre : **RCP VDG**

☐ « Je déclare avoir pris connaissance et accepter la charte de la [RCP VDG - FIRENDO V1.0 du 27/03/2025](#)»

☐ « Je déclare avoir informé mon patient (ou le titulaire de l'autorité parentale s'il s'agit d'un mineur) du passage de son dossier en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire et que ses données de santé sont gérées via un site sécurisé et sont partagées avec d'autres professionnels de santé à des fins de prise en charge diagnostique et thérapeutique »

Patient * information obligatoire pour l'identification du patient			
Nom* (complet)	Texte libre	Date de naissance*	Texte libre
Prénom* (complet)	Texte libre	Lieu de naissance*	Texte libre
Lieu de résidence	Texte libre	Sexe*	F ☐ M ☐

Médecin prescripteur	(Nom, coordonnées) Zone de texte
Médecin correspondant	(Nom, coordonnées) Zone de texte
Date et coordinateur de la séance : Zone de texte	

Antécédents familiaux	
Consanguinité	Zone de texte
Zone de texte (besoin d'un nombre important de lignes)	

Histoire de la maladie	
Zone de texte (besoin d'un nombre important de lignes)	
Question(s) posée(s)	Zone de texte

Avis de la RCP	
Avis demandé	☐ Diagnostique ☐ Thérapeutique ☐ Autre
Niveau d'urgence	Zone de texte
Avis de la RCP	Diagnostic retenu : Zone de texte Propositions médicales de prise en charge (y compris les modalités de suivi): Zone de texte
Références bibliographiques/ référentiels permettant de documenter l'avis de la RCP	Zone de texte
Proposition essai clinique	☐ Oui ☐ Non Si oui, lequel? Zone de texte

RCP Nationale VDG	Annexe 3
Fiche descriptive de la RCP Nationale VDG	

Intitulé de la RCP	RCP Nationale VDG (FIRENDO)
CRMR	Maladies Rares du développement génital (DEV GEN) du fœtus à l'adulte, Maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement (CRESCENDO) Pathologies Gynécologiques Rares (PGR)
Groupe Hospitalier	CHU Montpellier, HC Lyon, AP-HP, CHU Lille
Lieu (salle, étage...)	Visioconférence
Jour	Vendredi
Horaire	15h00 à 17h00
Fréquence	Tous les 2 ^{ème} et 4 ^{ème} vendredis du mois
Date de création	02 Avril 2023
Référentiel utilisé	Avis d'experts
Coordonnateur(s)	Pr Nicolas KALFA et Pr Françoise PARIS pour DEV-GEN Montpellier Dr Christine LEFEVRE et Pr Remi BESSON pour DEV-GEN Lille Dr Patricia BRETONES et Dr Valeska BIDAULT pour DEV-GEN Lyon Dr Claire BOUVATTIER et Dr DURANTEAU pour DEV-GEN Paris Pr Michel POLAK, Dr SAMARA BOUSTANI Dinane et Pr Thomas BLANC pour PGR, Paris Necker Pr Laetitia MARTINERIE, Pr Alaa EL GHONEIMI et Pr Jean Claude CAREL, pour CRESCENDO Paris Robert Debré
Composition du <i>quorum minimum</i> 1 expert de chacune des spécialités suivantes:	• endocrinologie pédiatrique ou adulte, • chirurgie infantile, • biologie moléculaire ou génétique, • juriste ou éthicien ou Infirmière de Coordination

A Montpellier, le 27/03/2025,

Nous, coordonnateurs de la RCP, nous engageons à respecter et à mettre en œuvre le présent règlement intérieur.

Pour le CRMR DEVGEN de Montpellier,

Pr Nicolas KALFA



Pr Françoise PARIS

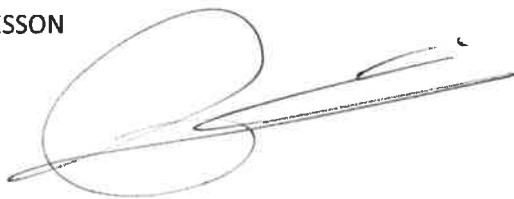


Pour le CRMR DEVGEN de Lille,

Dr Christine LEFEVRE

Dr Christine LEFEVRE
RPPS 010000627
Consultant d'Endocrinologie
Diabétologie Pédiatrique
Hôpital Jeanne d'Arc
CHU Lille

Pr Rémi BESSON



Pour le CRMR DEVGEN de Lyon,

Dr Patricia BRETONES

GROUPEMENT HOSPITALIER EST
Hôpital Femme Mère Enfant
Docteur Patricia BRETONES
Praticien Hospitalier
Endocrinologie Diabétologie & Maladies Pédiatriques
59, Boulevard Pigeot - 69677 BRON Cedex
N° RPPS 10003073367
N° FINESS 6962007539

Dr Valeska BIDAULT



Dr Aude BRAC



GROUPEMENT HOSPITALIER EST
Hôpital Louis Pradel
Fédération d'Endocrinologie du Pôle Est
Docteur Aude BRAC DE LA PERRIERE
N° RPPS 10003073367
N° FINESS 6962007539

Pour le CRMR DEVGEN de Paris - Bicêtre,

Dr Claire BOUVATTIER



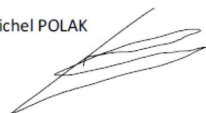
Dr Lise DURANTEAU



Pour le CRMR PGR de Paris - Necker,

Pr Michel POLAK

Pr Michel POLAK



Dr Dinane SAMARA BOUSTANI



Pr Thomas BLANC

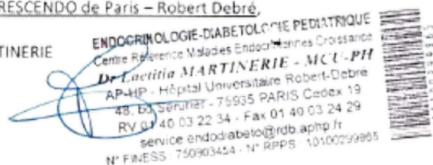


Pour le CRMR CRESCENDO de Paris – Robert Debré,

Pr Laetitia MARTINERIE

Pour le CRMR CRESCENDO de Paris – Robert Debré,

Pr Laetitia MARTINERIE



Pr Jean Claude CAREL

Pr Jean-Claude Carel

AP-HP Nord Université de Paris

Hôpital Universitaire Robert-Debré

Président de la CMEL

48, boulevard Sérurier

75035 Paris cedex 19, France

Tel : +33 1 40 03 41 05 Secrétariat : +33 1 40 03 53 03

E-mail : jean-claude.carel@inserm.fr

jean-claude.carel@aphp.fr