	RCP France Médecine Génomique Thyréo-Hypophyse	**Version du 02/11/2026**

Charte de fonctionnement des Réunions de Concertation Pluridisciplinaires (RCP)

- **Déficits hypophysaires combinés ou somatotrope isolé ou corticotrope isole:** Pr Rachel Reynaud et Dr Alexandre Saveanu (co-coordinnateurs)

- **HYPERSECRETIONS HORMONALES HYPOPHYSAIRES ET LESIONS ENDOCRINIENNES MULTIPLES (HORS NEM2)** : Pr Frédéric Castinetti et Pr Anne Barlier (co-coordinnateurs)

- **Pathologies de l'axe thyréotrope:** Pr Patrice Rodien et Pr Delphine Prunier (co-coordinnateurs)

1. Principes généraux

Le Plan National Maladies Rares 2025-2030 (PNMR4) s'articule autour de 4 axes, le premier visant à mettre fin à l'errance diagnostique et le deuxième axe qui vise à poursuivre les actions du PNMR3 pour les registres « errance » et « impasse diagnostique ». Ces axes sont 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 thyréo-Hypophyse.

2. Principe de Fonctionnement

2.1. 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 FMG TRH/HYPO, ou à défaut celui qui reconnait que le dossier de l'un de ses patients sera présenté à la RCP 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.

2.2. 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 FIRENDO concerné par une des pré-indications retenues par la HAS.
• qui en conséquence, effectue la demande d'analyse STHD sur les outils d'e-prescription des plateformes;
• 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.

2.3. Définition du clinicien référent d'une pré-indication et par plateforme :

Le rôle du clinicien référent est multiple :

• être des interlocuteurs privilégiés des responsables de plateformes pour les aspects cliniques,
• contribuer à l'organisation des séances des RCP nationales FIRENDO 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.

2.4. Définition du biologiste référent d'une pré-indication :

Il s'agit de projets de «génomique» nécessitant un réfèrent généticien moléculaire pour ces réunions pluridisciplinaires. Ce doit être un expert accrédité dans la pathologie, membre de FIRENDO.

2.5. L'objectif de la RCP d'amont

L'objectif est de sélectionner les patients (les trios- notice d'information en annexe) 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 FIRENDO, 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.

2.6. L'objectif de la RCP d'aval

L'objectif 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.

3. Composition

Toute discussion en RCP s'effectue dans le cadre du secret médical. Chaque participant d'une séance de la RCP nationale FIRENDO x FMG TRH/HYPO s'engage à respecter cette règle de confidentialité.

3.1. Les membres de la RCP

La présence des référents cliniciens France Médecine Génomique désignés par FIRENDO et des référents généticiens moléculaires/porteurs de projet est attendue à chaque séance de cette RCP.

3.2. 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 l'organisation de la séance;
- 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'organisateurs de la RCP, les référents sont garants de la bonne organisation et du bon déroulement de la RCP.
Une personne du service de l'organisateur de la RCP (secrétaire, autre…) se charge ponctuellement de :
- réceptionner les demandes d'assister à la prochaine séance de RCP à titre de formation et les traiter;
- réceptionner les fiches patient RCP des prescripteurs,
- réceptionner 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
- établir la liste des dossiers à discuter,
- répertorier les nom, prénom, qualité/spécialité des professionnels de santé participants à la RCP (pour la partie amont et aval) et les reporter sur les fiches patients de la séance RCP. Cette traçabilité témoigne du quorum et de la pluridisciplinarité.
- compléter les fiches patient RCP avec les conclusions de la RCP, et assurer la diffusion de ces fiches aux prescripteurs.

3.3 Le responsable de la RCP par plateforme

Les responsables de RCP FIRENDO x FMG TRH/HYPO sont les coordinnateurs des pré-indications : Déficits hypophysaires combinés (Pr Rachel Reynaud et Dr Alexandre Saveanu), Hypersécrétion hypophysaire (Pr Frédéric Castinetti et Pr Anne Barlier), Dysfonction de l'axe thyréotrope (Pr Patrice Rodien et PDr Delphine Prunier). Ils 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.

3.4. 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 FIRENDO x France Médecine Génomique est défini comme suit :

- un clinicien référent endocrinologue et un clinicien référent endocrinopédiatre;
- 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.

3.5. Autres participants

Les séances de la RCP nationale FIRENDO x FMG TRH/HYPO sont ouvertes à toute personne souhaitant assister à la séance en qualité de :

- **médecin requérant ;**
- **médecin prescripteur ;**
- **un professionnel de santé souhaitant suivre la séance de RCP à titre de formation.**

La RCP nationale FIRENDO 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 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.

4. Fonctionnement

4.1 Périodicité et les modalités de connexion

Les RCP Thyréo-Hypophyse (TRH-HYPO) ont une fréquence d'une RCP chaque deux mois, le troisième mardi du mois de 17h à 18h. Elles s'effectuent via ROFIM, la notification avec les modalités pour joindre la réunion étant envoyée à l'ensemble des participants au moins 3 semaines avant la réunion. Il a été décidé de faire alterner l'organisation de la RCP nationale entre les cliniciens référents FIRENDO du secteur SeqOIA (Nord-Ouest) d'Angers et du secteur AURAGEN (Est-Sud) de Marseille.

4.2 Modalités d'inscription d'un dossier en RCP

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

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

Toute fiche incomplète ou envoyée hors délai pourra entrainer 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. Les modalités de connexion se trouvent en Annexe 1.

4.3 Recueil du consentement du patient

Chaque médecin demandant le passage d'un dossier de l'une de ses patientes en RCP, s'engage à informer sa patiente ou ses représentants légaux, concernant l'échange et le partage de ses données préalablement au passage du dossier en RCP. La présentation du dossier en RCP sera tracée dans le dossier de la patiente.
Le médecin requérant devra alors cocher la case « Je déclare avoir informé ma patiente (ou le titulaire de l'autorité parentale s'il s'agit d'une mineure) 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.

4.4 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.

Lors de chaque séance de RCP FIRENDO x FMG TRH/HYPO, **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.

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. 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 FIRENDO 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 Rofim du patient, ainsi que tous autres documents nécessaires à la discussion des données (imagerie, photos, CR d'examens, etc...).
Il est rappelé à l'ensemble des participants de chaque séance de la RCP FIRENDO x FMG TRH/HYPO, 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 chaque dossier dans l'outil RCP Rofim. 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. 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.
La fiche RCP contenant l'avis sera téléchargeable en pdf sur le site de ROFIM par le praticien qui s'est connecté nominativement à la RCP et explicitement indiqué 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 de sa patiente doit informer la patiente de l'avis de la RCP et si la décision de prise en charge diffère de celle proposée, alors, le médecin doit noter dans le dossier de la patiente la raison de son choix.

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.

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 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.

4.4. Bilan des RCP

Un suivi annuel quantitatif et qualitatif de l'activité pourra être 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 participantes 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,
- Eventuellement l'adéquation des décisions avec les recommandations,
- Et la concordance entre l'avis de RCP et le traitement réalisé.

5. Documents et liens associés

- Centre de référence HYPO : http://fr.ap-hm.fr/site/defhy/espace-medical/analyses-genetiques/pfmg-2025 à mettre à jour
- Centre de référence TRH : http://www.maladies-endocriniennes.fr/
- Filière FIRENDO : http://www.firendo.fr/filiere-firendo/espace-telechargement/france-medecine-genomique/
- Plan France Médecine Génomique 2025 : https://www.gouvernement.fr/sites/default/files/document/document/2016/06/22.06.2016_remise_du_rapport_dyves_levy_-_france_medecine_genomique_2025.pdf
- Consentements :
  Consentement pour tiers apparenté. https://pfmg2025.aviesan.fr/wp-content/uploads/2020/05/Consentement_G%C3%A9n%C3%A9tique-constitutionnelle-majeur-trio-VF.pdf
  Consentement pour une personne majeure : https://pfmg2025.aviesan.fr/wp-content/uploads/2020/05/Consentement_Ge%CC%81ne%CC%81tique-constitutionnelle-cas-index-majeur-VF-15-MAI-2019.pdf
  Consentement pour une personne mineure : https://pfmg2025.aviesan.fr/wp-content/uploads/2020/05/Consentement_Ge%CC%81ne%CC%81tique-constitutionnelle-cas-index-mineur-VF-15-MAI-2019.pdf
- Notion de TRIO : https://pfmg2025.aviesan.fr/wp-content/uploads/2021/02/PFMG2025-Note-dinformation-TRIO.pdf
- Fiche HAS Réunion de Concertation Pluridisciplinaire: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2017-11/reunion_de_concertation_pluridisciplinaire.pdf
- Connexion à l'outil de prescription SeqOIA (SPICE) : https://spice.aphp.fr/
- Connexion à l'outil de prescription AURAGEN (HYGEN) : https://hygen.auragen.fr

	RCP France Médecine Génomique Thyréo-Hypophyse	**Annexe 1**
Modalités de connexion		

Modalités de participation via ROFIM :

Pour toute participation aux RCP (avec ou sans soumission de dossier), nous vous invitons dès à présent de :

1. **Activer votre espace Rofim (Compte déjà existant ? Suivre la procédure mot de passe oublié en cas de besoin)**

➤ Se créer un compte sur https://rofim.doctor/ (en cas de problème : Créer un compte utilisateur - Support Rofim – Confluence)

2. ➤ Une fois connecté, rejoindre la RCP via l'onglet « RCP » filière **FIRENDO**, puis **RCP France médecine génomique Thyréo-Hypophyse**.

3. **Ajout de dossiers patients (si besoin)**

➤Vous avez la possibilité de soumettre un cas dès maintenant via le bouton **soumettre un cas**

➤ Renseignez les informations du patient puis **remplir obligatoirement la fiche qui apparaitra** (données qui serviront au compte rendu de la RCP)

➤ Joignez les éventuels documents (comptes rendus, imagerie, etc.) et/ou ppt (trame en pièce jointe) puis cliquez sur terminer

4. Si vous souhaitez **personnaliser les notifications** que vous recevez par mail ou par SMS, veuillez consulter la procédure soit via le lien suivant Gérer les notifications - Support Rofim - Confluence soit via le document ci-joint.

5. 📞 L'équipe support est disponible au **0800 947 753** et via support@rofim.doctor du lundi au vendredi de 8h à 19h

Le calendrier des RCP HYPO est disponible sur le site du CRMR HYPO. L'invitation aux séances de RCP se fait par mail via l'adresse mail du centre de référence HYPO (hypo@ap-hm.fr) ainsi qu'à travers les notifications générées automatiquement via ROFIM.