

## Guide de fonctionnement des RCP post-génomiques nationales Filnemus

Procédure destinée aux cliniciens et généticiens pour assurer le bon fonctionnement de la Réunion de Concertation Pluridisciplinaire post-génomique nationale Filnemus.

### - Objectif de la RCP post-génomique nationale

1. Revoir au niveau national des dossiers déjà traités en RCP locale post-génomique mais dont les discussions ont été non concluantes.
2. Proposer des pistes diagnostiques complémentaires.
3. Suggérer des tests fonctionnels, si disponibles, et mettre en relation le clinicien et le généticien avec des chercheurs ou équipes de recherche pouvant mener ces études fonctionnelles.

### - Cadre et organisation de la RCP

Durée : 2h par session

Fréquence : 3 fois par an

Outil utilisé : Plateforme ROFIM

Participants : cliniciens, généticiens, et éventuellement, chercheurs

Cas à discuter : **Dossiers non conclusifs en RCP locale avec une piste génétique soulevée** (Forme familiale, consanguinité, éléments cliniques très évocateurs...) malgré une étude de génome. En cas d'identification d'un variant de signification incertaine (VSI), une étude de ségrégation devra avoir été réalisée.

Transmission des cas : Par les cliniciens via un tableau récapitulatif envoyé en amont.

### - Préparation avant la réunion

Envoi des dossiers : Soumission des dossiers via ROFIM **au moins un mois avant** la réunion. De préférence si un dossier a déjà été soumis en RCP, il pourra être transféré en ajoutant bien le **résultat de l'analyse de génome, ségrégation et ensemble des nouveaux résultats**.

Critères pour soumission de dossiers (un dossier non complet ne pourra pas être analysé de façon efficace) :

- Données obligatoires :

Prescripteur	Nom, service/hôpital et adresse mail
Généticien	Nom, service/hôpital et adresse mail
Identification de la RCP locale	Nom

- Données complémentaires :

**Ces éléments devront être disponibles lors de la RCP. Il n'est pas obligatoire/nécessaire de (re)saisir dans ce tableau l'intégralité des éléments demandés, si vous transmettez les données issues d'une autre source.**

Check-list (à adapter au phénotype)	Détails à fournir
Histoire de la maladie	Description clinique détaillée
Antécédents familiaux (fournir un arbre en précisant qui a été testé en WGS)	Hérédité, cas similaires dans la famille <i>Préciser les liens de parentés et leurs atteintes</i>
Phénotype clinique	Symptômes et manifestations observés
CPK, bilan métabolique	
Imagerie, EMG... (selon phénotype)	IRM, spectro, scanner, EMG, ...
Anatomopathologie	Résultats biopsies, examens histologiques
Préindication PFMG	Compte rendu de l'analyse
Données génétiques du cas index supplémentaires si variant non mentionné dans le compte rendu de génome	Position chromosomique, gène concerné, référence NM, statut homozygote, hétérozygote, de novo, classification ACMG (Données bases populationnelles (gnomAD), Score REVEL, Splice AI, autres prédictions...)
Statut génétique	Homozygote, Hétérozygote, de novo
Statut phénotypique et génotypique des parents	Ségrégation familiale (Préciser si d'autres individus de la famille sont également accessibles)
Prélèvement(s) disponible(s)	Tissu, biopsie, sang, ... <i>Si échantillons disponibles préciser type et lieu et préciser si possibilité d'utiliser pour la recherche</i>
Analyses post-génomiques déjà réalisées	Tests fonctionnels, transcriptomique
Laboratoire fondamental expert identifié	Oui/Non <i>Si oui, préciser contact et expertise associée au gène</i>
Modèle animal/cellulaire disponible	Oui/Non <i>Préciser type</i>
Appel à collaboration	Oui/Non <i>Préciser type : genematcher, filière, plateforme ...</i>

Les équipes seront informées par mail de la discussion de leur dossier soumis. Si possible, des chercheurs identifiés en amont de cette réunion pourront être conviés également afin qu'ils prennent part aux discussions.

#### - Déroulement de la réunion

Introduction : brève présentation flash de diagnostics atypiques ou nouveaux cas intéressants.

Discussion des cas : chaque cas est présenté par le clinicien prescripteur avec un résumé des éléments cliniques, génétiques, et analyses réalisées. Les participants discutent des pistes diagnostiques, tests complémentaires et possibilités de recherche fonctionnelle.

Synthèse : identification des équipes de recherche potentielles et mise en relation avec les cliniciens, afin d'éventuellement réaliser des tests fonctionnels. Proposition des actions à mener.



- **Suivi post-RCP par l'équipe organisatrice**

Mise à jour du tableau de suivi de la RCP pour extraction future de cas similaires.

- **Bonnes pratiques**

Transmission de cas discutés en RCP locale et dont les discussions ont été non conclusives.

S'assurer que le dossier est complet et à jour avant soumission.

Fournir toutes les données nécessaires à la discussion pour éviter des retards (ROFIM à remplir au moins un mois avant la réunion).

Être présent lors de la réunion et participer activement à la discussion en apportant une expertise clinique et génétique.

Respecter le cadre national et les échéances de transmission des dossiers.

Encourager la collaboration entre cliniciens et chercheurs.