

 	RCP Myopathies génétiques, Hypotonies congénitales et Neuropathies héréditaires AOC	V4 du 05/08/2022
Charte de fonctionnement des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP)		
Groupe de travail : Dr Claude CANCES, Dr Mireille COSSEE, Dr Guilhem SOLE, Dr Corinne MAGDELAINE, Dr Emmanuelle CAMPANA-SALORT, Mme Sylvie LAROZE		

I. Préambule

La présente charte a pour objectif de décrire l'organisation et le fonctionnement des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) de pré-indication d'amont dédiées aux « hypotonies congénitales », aux « myopathies génétiques non étiquetées » et aux « neuropathies périphériques héréditaires » du centre de référence Atlantique Occitanie Caraïbe (CRM AOC) de la filière de santé FILNEMUS (Filière de Santé Maladies Neuromusculaires). Les RCP sont destinées à tous les médecins des différents centres de référence et de compétence regroupés dans le CRM AOC qui suivent des patients atteints d'une pathologie neuromusculaire rare en lien avec la Filière FILNEMUS, sur tout le territoire national (métropole et outre-mer).

Elles permettent :

- Aux patients ayant présenté dans la première année de vie une hypotonie avec ou sans détresse respiratoire et suspects de présenter une maladie neuromusculaire (à l'exclusion des dystrophies myotoniques de Steinert et des amyotrophies spinales infantiles) de pouvoir bénéficier d'un séquençage du génome complet réalisé dans le cadre de la pré-indication « hypotonies congénitales » par l'envoi d'échantillon à la plateforme de séquençage SeqOIA ou AURAGEN.
- Aux patients ayant une myopathie génétique non étiquetée en impasse diagnostique de pouvoir bénéficier d'un séquençage du génome complet réalisé dans le cadre de la pré-indication « myopathies génétiques non étiquetées » par l'envoi d'échantillon à la plateforme de séquençage SeqOIA ou AURAGEN.
- Aux patients ayant une neuropathie périphérique héréditaire avec survenue des signes avant l'âge de 50 ans, de présentation clinique typique à panel négatif, de pouvoir bénéficier d'un séquençage du génome complet réalisé dans le cadre de la pré-indication « neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans » par l'envoi d'échantillon à la plateforme de séquençage SeqOIA ou AURAGEN.

II. Objectif de la RCP

L'objectif de cette RCP est de définir les dossiers de patients pouvant bénéficier d'un séquençage du génome complet réalisé dans le cadre de la pré-indication « hypotonies congénitales », de la pré-indication « myopathies génétiques non étiquetées » ou de la pré-indication « neuropathies périphériques héréditaires » par l'envoi d'échantillon à la plateforme de séquençage SeqOIA ou AURAGEN.

Les recommandations de la RCP se basent sur les référentiels nationaux, l'analyse de la littérature et la documentation émanant du Plan France Génomique.

Afin de permettre à tous les patients atteints de maladies neuromusculaires rares de bénéficier de la meilleure prise en charge possible, ces RCP sont proposées en web-conférences via l'outil ROFIM. Cet outil est accessible en se connectant au lien suivant : <https://rofim.doctor/>. L'accès aux séances de RCP se fait en acceptant l'invitation lancée par l'administrateur ou en demandant à participer à la RCP directement sur l'outil. La demande sera ensuite acceptée par l'administrateur. Cet outil web est accessible depuis n'importe quel poste équipé d'une connexion internet ou depuis un téléphone portable en téléchargeant l'application. L'accès aux utilisateurs est protégé avec un code reçu par SMS ou email. Il est également possible de rejoindre l'audio de la séance par téléphone. L'accès par téléphone est protégé par un code disponible uniquement pour les utilisateurs invités.

III. Principes de fonctionnement

Le Quorum

Le quorum permet d'assurer la pluridisciplinarité de la RCP, il s'agit d'un critère-qualité essentiel à la tenue de la RCP. Le quorum est composé d'un nombre minimal d'au moins 1 représentant de 3 CRMR et CCMR d'AOC (CHU Bordeaux, Toulouse, Montpellier, Nantes, Angers, Brest, Martinique, Pointe à Pitre, Côte Basque, Nîmes, Rennes, Tours, Poitiers, CH Bretagne Atlantique – Vannes) avec au moins un neuropédiatre, un neurologue adulte, un généticien clinicien et/ou un généticien moléculaire (ou à défaut un médecin d'une autre spécialité habilité aux prescriptions génétiques).

Le quorum doit être respecté pour que l'avis formulé en RCP soit valide. En l'absence de quorum, la RCP sera déclarée invalide. Les membres du quorum qui se sont engagés pour une date doivent être présents à la séance ou se faire remplacer par un confrère du même CRMR.

Les membres du quorum sont désignés dans la liste préalablement établie des participants habituels de la RCP soit comme « prescripteurs » soit comme « généticiens moléculaires ».

Coordination de la RCP

Le médecin coordonnateur (dénommé sur l'outil ROFIM médecin référent) est garant de la bonne organisation et du bon déroulement de la RCP. Il est présent pendant la réunion et résume l'avis collégial de chaque dossier à la fin de la discussion.

Professionnels participant aux RCP

La RCP est ouverte aux médecins spécialistes issus des CCMR et CRMR issus du CRMR AOC et membres de la filière FILNEMUS.

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.

Toute discussion en RCP s'effectue dans le cadre du secret professionnel. Chaque professionnel de santé s'engage à respecter cette règle de confidentialité. Les personnels non-médicaux ou non-paramédicaux qui souhaitent participer ces RCP devront nous en informer avant la séance et devront nous retourner un engagement de confidentialité signé. L'identité des participants est tracée sur la fiche RCP.

Des auditeurs libres silencieux (internes, étudiants en médecine, professionnels médicaux ou paramédicaux, chercheurs, etc..) peuvent participer à ces séances de RCP et sont également soumis à une clause de confidentialité.

Fréquence

La RCP a lieu tous les mois. Elle se tient en web-conférence de 13h00 à 15h00 (heure métropolitaine), généralement le troisième vendredi du mois.

Toutes les dates de RCP sont planifiées à l'avance et ré-annoncées en amont de la réunion afin d'établir le quorum et recueillir les dossiers patients qui seront vus en RCP. Les calendriers des RCP sont disponibles sur le site internet de la filière FILNEMUS.

Dossiers concernés

Pour la pré-indication « hypotonies congénitales », pourront être présentés en séance les dossiers répondant aux critères ci-dessous :

- Patient ayant présenté une hypotonie débutée en période néonatale, axiale et segmentaire, très évocatrice d'une origine neuromusculaire, avec ou sans répercussions respiratoires, nutritionnelles, fonctionnelles, orthopédiques, ophtalmologiques et neurocognitives.
- Négativité du bilan paraclinique standardisé comportant notamment une étude anatomopathologique musculaire, ainsi que la recherche quasi-systématique d'une amyotrophie spinale infantile et d'une dystrophie myotonique de type Steinert.

Pour la pré-indication « myopathies génétiques non étiquetées », pourront être présentés en séance les dossiers répondant aux critères ci-dessous :

- Patients déjà discutés en RCP du site constitutif présentant le dossier
- Patients pour lesquels une analyse en trio est possible avec prélèvement de sang frais (pas de patient perdu de vue ou décédé). En cas d'impossibilité d'une analyse en trio, une discussion sur les apparentés pouvant être prélevés est effectuée au sein de la RCP, pour déterminer l'analyse la plus pertinente.
- Patients bien caractérisés sur le plan phénotypique

- Patients ayant déjà eu un panel de gènes issu de la liste des 13 panels de FILNEMUS sans résultat concluant :
 - o soit de manière globale aucun variant de classe ACMG 4 (probablement pathogène) ou 5 (pathogène) identifié ;
 - o soit, pour les pathologies autosomiques récessives, un seul variant de classe ACMG 4 ou 5 identifié, dans l'objectif de l'identification par WGS d'un éventuel 2e variant de classe ACMG 4 ou 5 qui aurait été non identifié en panel.

Pour la pré-indication « neuropathies périphériques héréditaires », pourront être présentés en séance les dossiers répondant aux critères ci-dessous :

- Patients de plus de 1 an pour lesquels la survenue des signes a eu lieu avant l'âge de 50 ans
- Patients ayant une présentation clinique typique à panel négatif = « phénocopie » :
 - o recherche de variants non identifiés en analyse de panel tels que des variants introniques profonds,
 - o des CNV (variations du nombre de copies),
 - o des réarrangements équilibrés,
 - o découverte de nouveaux gènes etc...
- Patients ayant une présentation clinique jugée atypique : identification de nouveaux gènes associés à des nouveaux phénotypes.
- Présentation clinique sévère nécessitant la mise en place d'une prise en charge adaptée au génotype : atteinte respiratoire (soutien ventilatoire) et/ou perte de la marche, atteinte d'évolution rapide

IV. Déroulement de la RCP

Information du patient

Le patient doit être informé au préalable par son médecin référent que son dossier va être soumis à la RCP. Il s'engage à recueillir le consentement de son patient concernant l'échange et le partage de ses données. La présentation du dossier en RCP sera tracée dans le dossier du patient.

Pour les patients mineurs, l'information sera adressée aux parents et leur consentement sera recueilli.

Modalités d'inscription

Tout médecin prescripteur doit saisir une fiche de passage en RCP sur l'outil RCP ROFIM au minimum deux jours avant la RCP.

La fiche RCP comprend notamment les informations suivantes :

- Les antécédents médicaux et familiaux
- Le résumé clinique et l'évolution
- Les données du bilan clinique et paraclinique
- Les données du bilan génétique
- L'existence d'apparentés sains et/ou malades vivants

Tous les documents et examens complémentaires jugés pertinents pourront être joints à la fiche RCP.

Toute fiche incomplète ou saisie hors délai 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.

La liste des patients dont le dossier doit être discuté en RCP est disponible sur l'outil ROFIM. Dans le cas où tous les dossiers prévus à la séance, ne peuvent pas être discutés si la durée de la séance de la RCP ne le permet pas, les dossiers restant seront discutés de façon prioritaire à la RCP suivante. En l'absence de dossier prévu à une séance, celle-ci sera annulée la veille.

Déroulement de la séance

Le médecin coordonnateur 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 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.

La discussion des dossiers s'appuie sur la fiche RCP, ainsi que tous autres documents nécessaires à la discussion des données (imagerie, photos, CR d'examens, etc...)

Liste de présence

Un relevé des présents est effectué par l'outil ROFIM. La liste des participants est conservée pour traçabilité.

Avis émis par 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 ou des recommandations de Bonnes Pratiques Cliniques
- Si l'avis est réservé en raison de la qualité des données disponibles. En cas d'informations manquantes, le dossier devra être réexaminé.
- En cas de divergence, il est demandé au responsable de la RCP de : Proposer deux avis principaux en les argumentant et/ou interroger une autre RCP.

La fiche RCP contenant l'avis sera téléchargeable sur l'outil ROFIM par les médecins ayant participé à la séance.

Le médecin ayant présenté le cas de son patient doit inscrire l'avis de la RCP dans le dossier du patient et si la décision de prise en charge diffère de celle proposée, alors, le médecin doit noter dans le dossier du patient la raison de son choix.

V. Bilan annuel d'activités de la RCP

Dans l'optique de l'amélioration continue de la RCP, les médecins coordonnateurs et la chargée de mission à l'organisation des RCP planifient annuellement une discussion consacrée à son fonctionnement, avec :

- Présentation des chiffres d'activités, en termes de nombre de séances, de nombre de participants, de nombre de dossiers soumis, de nombre de dossiers discutés
- Présentation des indicateurs qualité fixés dans la charte : respect du quorum
- Synthèse sur les difficultés rencontrées
- Proposition d'actions d'améliorations

VI. Coordonnées

Coordonnateurs de la RCP

Nom : Dr Claude CANCES

Etablissement : Hôpital des Enfants, Toulouse

Mail : cances.c@chu-toulouse.fr

Nom : Dr Guilhem SOLE

Etablissement : CHU de Bordeaux, Hôpital Pellegrin, Bordeaux

Mail : guilhem.sole@chu-bordeaux.fr

Nom : Dr Mireille COSSEE

Etablissement : IURC - Institut Universitaire de Recherche Clinique, Montpellier

Mail : mireille.cossee@inserm.fr

Nom : Dr Corinne MADGEDELAINE

Etablissement : CHU de Limoges

Mail : corinne.magdelaine@chu-limoges.fr

Chargée de mission à l'organisation des RCP

Nom : Sylvie Laroze, PhD

Etablissement : Hôpital Nord, Saint-Etienne

Mail : sylvie.laroze@chu-st-etienne.fr

ANNEXE : ENGAGEMENT DE CONFIDENTIALITÉ DES RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE (RCP) – FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES FILNEMUS

Toute personne participant aux RCP FILNEMUS, quel que soit son statut, est tenue au secret professionnel. Afin de protéger la vie privée des patients et la confidentialité des données personnelles de santé, aucune information, directement ou indirectement nominative, discutée lors des RCP ne doit être communiquée à des tiers sans autorisation. Toute violation du présent engagement m'expose à des sanctions disciplinaires et pénales conformément à la réglementation en vigueur.

Je m'engage à :

- Ne pas divulguer d'informations auxquelles j'ai eu accès durant ma participation à la RCP, en particulier les informations confidentielles concernant les personnes dont les cas sont discutés en RCP, à moins que ces personnes soient dûment autorisées, en raison de leurs fonctions, à en recevoir communication ;
- M'assurer, dans la limite de mes attributions, que seuls des moyens de communication sécurisés seront utilisés pour transférer ces informations.

Cet engagement de confidentialité, en vigueur pendant toute la durée de mes fonctions, demeurera effectif, sans limitation de durée après la cessation de mes fonctions, quelle qu'en soit la cause.

Je déclare avoir pris connaissance de la charte de fonctionnement ainsi que de l'engagement de confidentialité des réunions de concertation pluridisciplinaire FILNEMUS et m'engage à tout mettre en œuvre pour assurer la protection des données personnelles des patients dont les dossiers seront discutés en RCP FILNEMUS.

Fait à

Le

Nom Prénom :

Signature précédée de la mention « lu et approuvé » :