

 	RCP Myopathies Génétiques et Neuropathies héréditaires NEIDF	Version 5 du 09/02/2024
Charte de fonctionnement des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP)		
Groupe de travail : Dr Tanya STOJKOVIC, Dr Marion MASINGUE, 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 « myopathies génétiques non étiquetées » du centre de référence Nord/Est/Ile de France (CRM NEIDF) 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 NEIDF 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 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 « 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 mais également depuis un téléphone portable en téléchargeant l'application. L'accès aux utilisateurs est protégé avec un code reçu par SMS ou email. 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 de NEIDF (APHP- Raymond Poincaré Garches, APHP- Pitié Salpêtrière Paris, APHP- Trousseau Paris, APHP- Necker Paris, APHP- Cochin Paris, APHP- Henri Mondor Paris, CHU Lille, Nancy, Reims, Rouen, Tours, Caen, Dijon, Amiens, Besançon, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, APHP- Rothschild Paris, APHP- Tenon Paris, APHP- Hôpital Marin d'Hendaye, Centre de soins de suite et de réadaptation Marc Sautet de Villeneuve-d'Ascq) avec au moins 3 cliniciens et 2 généticiens moléculaires.

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 soient comme « prescripteurs » ou 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. En cas d'impossibilité majeure à assister à la séance, il peut désigner un médecin du quorum pour le remplacer à qui il délègue l'ensemble de ses responsabilités.

Professionnels participant aux RCP

La RCP est ouverte aux médecins spécialistes issus des CCMR et CRMR issus du CRMR NEIDF 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. Certains personnels non-médicaux ou non-paramédicaux dont l'activité se rapporte aux RCP (ARC supports pour l'organisation, assistants de prescription, ...) peuvent assister aux séances. Ils devront nous en informer au préalable 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 devront - de la même

manière que pour les participants cités précédemment - nous retourner l'engagement de confidentialité en annexe signé.

Fréquence

La RCP a lieu **généralement une fois tous les deux mois**. Elle se tient en web-conférence de 17h00 à 19h00 (heure métropolitaine), le mardi généralement. La discussion sur les dossiers de la pré-indication « myopathies génétiques non étiquetées » débute à 17h00 et celle pour les dossiers de la pré-indication « neuropathies périphériques héréditaires » à 18h00.

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 les sites internet de la filière FILNEMUS.

Dossiers concernés

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

- Patients déjà discutés au staff 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 (liste consultable à cette adresse : <https://www.filnemus.fr/documentation/professionnels-de-la-sante/documentation-medicale/la-genetique-moleculaire>) :
 - 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.
 - o Soit un variant présent dans un gène pour lequel il existe des arguments réfutant ou remettant fortement en cause son imputabilité dans le phénotype du patient

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

- 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

Pourront également être présentés ou discutés les dossiers présentés antérieurement à la RCP pour lesquels le séquençage du génome a permis l'identification d'un variant d'intérêt.

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. Celui-ci s'engage à recueillir le consentement oral 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.

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.

La fiche RCP soumise pour un patient reste modifiable ou peut être supprimée jusqu'à la veille de la 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, et 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

Le médecin coordonnateur de la RCP organise une information annuelle consacrée au fonctionnement de la RCP, avec :

- Présentation des chiffres d'activités, en termes de nombre de séances, 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

Coordonnateur de la RCP

Nom : Dr Tanya STOJKOVIC

Etablissement : Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Mail : tanya.stojkovic@aphp.fr

Chargée de missions organisateur 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 » :