

CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE  
« PREINDICATION SEQUENÇAGE TRES HAUT DEBIT (STHD) – SCHIZOPHRENIES SYNDROMIQUES »

**Charte de fonctionnement de la RCP**  
(mise à jour : 06/05/2020)

Cette charte a pour but de décrire l'organisation des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) concernant la préindication au séquençage très haut débit (STHD) des schizophrénies syndromiques.

**Objet de la RCP :**

L'existence de facteurs héréditaires dans la schizophrénie est connue de longue date. La plupart des formes de schizophrénie sont isolées et dans ces cas, les études de GWAS ont révélé une vulnérabilité génétique polygénique. Cependant certaines formes plus rares de schizophrénie, associées le plus souvent à des points d'appels médicaux généraux évoluent dans le cadre d'une maladie rare et ont une transmission mendélienne liée à la présence d'un variant pathogène. **La mise en évidence d'un variant pathogène peut permettre de confirmer un diagnostic étiologique et d'apporter un conseil génétique. Dans quelques cas, une adaptation thérapeutique peut être proposée en rapport avec l'étiologie** (chélateurs du cuivre dans la maladie de Wilson, miglustat dans la maladie de Niemann Pick type C...). Cette préindication de STHD vise à la mise en évidence de pathologies rares, monogéniques au sein d'une pathologie fréquente à hérédité principalement oligo- ou poly-génique.

Cette RCP permet de déterminer les préindications de séquençage à très haut débit (STHD) pour les schizophrénies syndromiques (c'est-à-dire associées à d'autres points d'appel médicaux généraux) liées à une maladie rare.

**Aspects pratiques :**

La RCP est coordonnée par le Dr Alice POISSON (coordonnatrice générale principale) et le Pr Caroline DEMILY (coordonnatrice suppléante). Elle a lieu une fois par mois, le vendredi de 13h30 à 14h30. Un calendrier prévisionnel annuel est diffusé par Mme Fleur RAULET, coordonnatrice technique de la RCP. Du fait de l'éloignement géographique des participants, elle se déroule sous forme de visio-conférence sécurisée. L'ordre du jour de la RCP est préparé par la coordonnatrice technique. La RCP est animée en temps réel par l'ensemble des professionnels référents.

**Participants :**

La RCP requiert la présence :

- des 3 médecins référents de la RCP (le référent biologiste présent doit être rattaché à la plateforme dont dépend le dossier présenté)
- du médecin prescripteur qui soumet le dossier
- de la coordonnatrice technique

La présence des autres médecins prescripteurs est possible mais non obligatoire.

Les médecins prescripteurs habilités à présenter un dossier et les référents sont listés ici :

NOM Prénom	spécialité	Lieu d'exercice	Rôle dans la RCP
POISSON Alice	neurologie	CH Le Vinatier	- coordonnatrice principale - référente - prescripteur
DEMILY Caroline	psychiatrie	CH Le Vinatier	- Coordonnatrice suppléante - référente

			- prescripteur
LESCA Gaetan	génétique	Hospices Civils de Lyon	- Référent biologiste AURAGEN - prescripteur AURAGEN
BARCIA Giulia	génétique	Hôpital Necker	- Référent biologiste SequOIA - prescripteur SequOIA
ODENT Sylvie	Génétique	CHU Rennes	- prescripteur SequOIA
MOREL Godelieve	génétique	CHU Rennes	- prescripteur SequOIA
CHAUMETTE Boris	Psychiatrie	CH Sainte Anne	- prescripteur SequOIA
NICOLAS Gaël	Neurogénétique	CHU Rouen	- prescripteur SequOIA
FAIVRE Laurence	Génétique	CHU Dijon	- prescripteur AURAGEN
THAUVIN Christel	Génétique	CHU Dijon	- prescripteur AURAGEN
NAMBOT Sophie	génétique	CHU Dijon	- prescripteur AURAGEN
MARTIN Juliette	psychiatrie	CHU Dijon	- prescripteur AURAGEN
FRANCANNET Christine	génétique	CHU Clermont-Ferrand	- prescripteur AURAGEN
HONCIUC Mihaela	psychiatrie	CHU Clermont-Ferrand	- prescripteur AURAGEN
ALLAUZE Etienne	psychiatrie	CHU Clermont-Ferrand	- prescripteur AURAGEN
LANCON Christophe	Psychiatrie	CHU Marseille	- prescripteur AURAGEN
RICCARDI Florence	génétique	CHU Marseille	- prescripteur AURAGEN
SIGAUDY Sabine	Génétique	CHU Marseille	- prescripteur AURAGEN
PONS Linda	pédiatrie	CH Le Vinatier	- prescripteur AURAGEN
ROSSI Massimiliano	Génétique	Hospices Civils de Lyon	- prescripteur AURAGEN
CHATRON Nicolas	génétique	Hospices Civils de Lyon	- prescripteur AURAGEN - Référent biologiste suppléant AURAGEN

### Dossiers présentés :

Les dossiers présentés doivent répondre à l'ensemble des critères suivants :

- Diagnostic clinique de trouble du spectre de la schizophrénie
- CGH-Array réalisée ne permettant pas d'expliquer le phénotype
- Présence d'au moins un drapeau rouge psychiatrique ET un drapeau rouge non psychiatrique

***Drapeaux rouges psychiatriques :*** Age de début avant 13 ans, résistance aux traitements, effet indésirable précoce et important des traitements à visée psychiatrique, hallucinations visuelles au premier plan.

***Drapeaux rouges non psychiatriques :*** troubles cognitifs neurodéveloppementaux ou neurodégénératifs, scolarité spécialisée, mouvements anormaux non liés au traitement, syndrome parkinsonien dégénératif, épilepsie difficile à équilibrer, dysmorphie, antécédents familiaux évocateurs d'une pathologie mendélienne.

### Procédure de demande de RCP :

Le médecin prescripteur qui sollicite l'avis de la RCP suit la procédure de demande de RCP :

- Il vérifie le respect des critères décrits dans la section « dossiers présentés »
- Il recueille le consentement du patient, et le cas échéant, de ses représentants légaux (pour présentation de la situation en RCP, via un système de visioconférence sécurisé pour le transfert de données de santé)

- Il transfère le dossier complet de sa demande (consentement du patient, fiche de renseignement et pièces justificatives) à la coordonnatrice technique via la messagerie sécurisée de la plateforme SARA/SISRA.

Liste des pièces du dossier :

situation	liste des documents
dans tous le cas	<input type="checkbox"/> consentement RCP signé <input type="checkbox"/> Fiche de renseignements complétée <input type="checkbox"/> Arbre généalogique <input type="checkbox"/> Photographies du visage (face et profil) et des mains / pieds <input type="checkbox"/> Résultat de la CGH array / ACPA <input type="checkbox"/> résultat des examens biochimiques réalisés <input type="checkbox"/> CR de l'IRM cérébrale
En cas d'anomalie du développement cognitif, déficience intellectuelle	<input type="checkbox"/> Bilan neuropsychologique
En cas d'épilepsie	<input type="checkbox"/> CR de l'EEG <input type="checkbox"/> CR de l'épileptologue
En cas de mouvements anormaux	<input type="checkbox"/> Vidéo si possible <input type="checkbox"/> CR du neurologue
En cas de syndrome extrapyramidal	<input type="checkbox"/> CR du Dat scan <input type="checkbox"/> CR neurologique ou gériatrique
En cas de tableau démentiel, déclin cognitif	<input type="checkbox"/> Bilan neuropsychologique <input type="checkbox"/> CR neurologique ou gériatrique
En cas de recherche d'anomalie morphologique (autre que la dysmorphie)	<input type="checkbox"/> CR d'imagerie
En cas d'examen ophtalmologique et dermatologique	<input type="checkbox"/> CR de consultation

**Les demandes de soumission des dossiers doivent parvenir au minimum 15 jours avant la date de la RCP pour pouvoir être mis à l'ordre du jour (sous réserve de place disponible).**

La coordonnatrice technique, et au besoin, la coordonnatrice principale examinent l'éligibilité du dossier et renvoie au médecin prescripteur la décision d'éligibilité.

Si le dossier est éligible (c'est-à-dire, le dossier présent correspond aux critères de la RCP et est complet), une date de RCP est transmise au médecin prescripteur.

**L'ensemble des documents permettant de réaliser une demande d'avis la RCP est téléchargeable sur le site du CRMR GénoPsy : <http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy-2098.html>**

### Préparation de la réunion

L'ensemble des dossiers programmés pour la réunion est envoyée aux référents de la RCP via la plateforme sécurisée SARA/SISRA 10 jours avant le début de la réunion.

### Déroulement de la réunion

Les médecins référents et les médecins prescripteurs reçoivent un lien de connexion à la visioconférence sur leur messagerie sécurisée de la plateforme SARA/SISRA.

Une feuille de présence virtuelle est établie et signée pour l'ensemble des participants par la coordonnatrice technique.

4 dossiers peuvent être présentés au maximum par réunion. Le dossier n'est pas examiné si le médecin prescripteur demandeur de l'avis n'est pas présent.

Pour chaque dossier, le médecin prescripteur demandeur de l'avis résume brièvement la situation du patient. Les documents transmis par le médecin prescripteur peuvent être examinés au cours de la visioconférence via un partage d'écran. Une décision est énoncée après discussion collégiale.

### Rédaction et diffusion de l'avis de la RCP

Un courrier de synthèse est rédigé par le Dr POISSON, coordonnatrice générale de la RCP, et transmis au médecin prescripteur demandeur de l'avis, via la messagerie sécurisée de la plateforme SARA/SISRA. **En cas d'indication de STHD, le prescripteur contacte ensuite la plateforme à laquelle il est rattaché pour procéder au prélèvement.**

### Traçabilité et archivage

Une première copie du courrier de synthèse est archivée dans le compte-rendu général de la séance au sein du service GénoPsy du CH Le Vinatier. Pour chaque réunion sont également notés la liste des professionnels présents et le nombre de dossiers discutés.

Une seconde copie est archivée dans le dossier médical du patient auprès du médecin prescripteur demandeur de l'avis.

### Bilan d'activité

Le bilan annuel d'activité inclut les indicateurs suivants :

- nombre de séances
- nombre de participants
- nombre de dossiers discutés
- traces de l'envoi
- des suggestions pour parfaire le fonctionnement de la RCP.

### Responsabilité du programme

La coordonnatrice générale et la coordonnatrice technique veillent :

- au respect du quorum et à l'émargement
- à l'enregistrement dans le temps de la séance des conclusions générales de la RCP
- à la traçabilité et à l'archivage des décisions

Fait à Bron, le 06/05/2020