Date de 1ère mise en application : ***12/10/2010***

Date de dernière révision : ***12/02/2019***

* Insertion nouveau logo ANPGM

**Signature des responsables :**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | Nom | Fonction | Date |
| Rédacteur(s) | GIRODON-BOULANDET Emmanuelle | PH | 27/10/2015 |
| Vérificateur(s) | ARVEILER Benoît  GERARD Bénédicte  ROUX Anne-Françoise | PU-PH  PH  PH | 07/11/2015 |
| Approbateur(s) | Bureau ANPGM |  | 09/11/2015 |

1. **Introduction**

L’ANPGM a structuré les activités de génétique moléculaire en France autour de réseaux de génétique et promu l’élaboration par les coordonnateurs des réseaux d’arbres décisionnels, qui constituent des guides de bonnes pratiques pour la prise en charge du diagnostic moléculaire des maladies héréditaires. Le respect de ces arbres garantit une prise en charge homogène au sein du territoire et favorise le travail en réseau entre les laboratoires.

Depuis la mise en place du Plan National Maladies Rares 2, deux grandes évolutions ont modifié les pratiques : 1) l’équipement des laboratoires pour le séquençage dit de nouvelle ou de deuxième génération, à haut ou moyen débit, élargissant considérablement l’offre de diagnostic ; 2) l’intégration des réseaux de laboratoires dans les filières de santé maladies rare.

L’élaboration de nouveaux arbres décisionnels, ou la révision des arbres décisionnels existants, doit se faire dans ce contexte, d’une part en intégrant les nouvelles offres de diagnostic, d’autre part en étroite collaboration avec les cliniciens représentant la filière de santé maladie rare correspondante.

1. **Elaboration du document**

* La rédaction/révision est effectuée par les biologistes mandatés par le ou les biologistes coordonnateurs du réseau ou sous-réseau thématique. Plusieurs rédacteurs peuvent participer à l’élaboration du document.
* La rédaction s’appuie sur la littérature, des recommandations internationales lorsqu’elles existent et des pratiques consensuelles au sein du réseau/sous-réseau.
* Il est souhaitable que le document soit présenté aux laboratoires du réseau impliqués dans l’activité, soit lors d‘une réunion de réseau soit par e-mail, et que la présentation soit suivie d’une validation. Il convient de privilégier la procédure la plus rapide.
* Une vérification est effectuée par des cliniciens prescripteurs représentant la filière de santé maladies rares correspondante ou, lorsque l’activité n’est pas rattachée à une filière identifiée, par des cliniciens prescripteurs référents dans le domaine.
* La validation définitive est faite par le(s) coordonnateur(s) du réseau/sous-réseau.
* Une fois validé, le document est transmis aux membres représentants du CA de l’ANPGM, qui l’approuvent et le transmettent au bureau de l’ANPGM pour mise en ligne sur le site.
* La diffusion est faite à l’ensemble des laboratoires et aux cliniciens de la filière correspondante, via le site de l’ANPGM. Un lien peut être fait depuis le site de la filière, le cas échéant.

1. **Structure et contenu du document**

La maquette disponible sur le site de l’ANPGM sert de guide à la rédaction. Elle contient notamment des généralités sur la maladie, la pathologie moléculaire, les méthodes d’étude et les arbres décisionnels en fonction des indications d’étude.

D’autres éléments peuvent être ajoutés en annexe dans le même document, tels que la feuille de prescription et de renseignements cliniques à joindre au prélèvement et la liste des laboratoires réalisant le diagnostic moléculaire.

1. **Annexe**

Maquette-arbre décionnel-V4