



Pré-Indications BRAIN-TEAM
Plan France Médecine
Génomique 2025



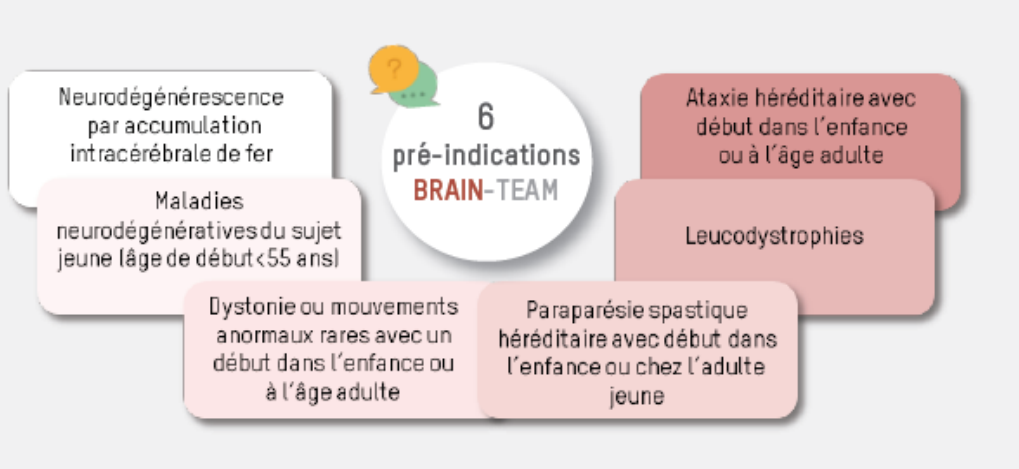
BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

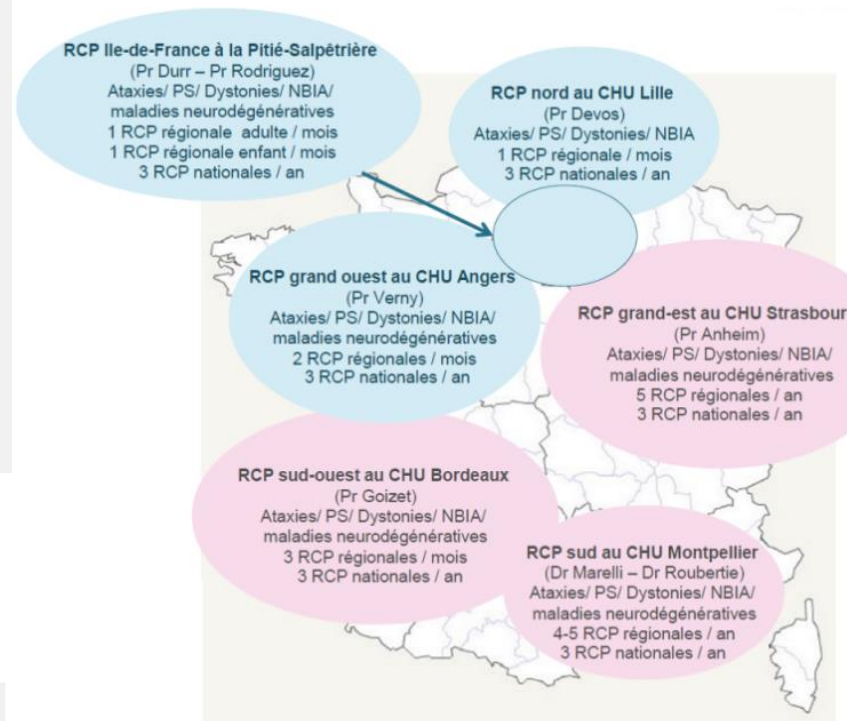
Journée BRAIN-TEAM 23 mars 2021

Pré-indications 2019 & 2020 BRAIN-TEAM

6 pré-indications BRAIN-TEAM dont 5 neurogénétiques



Organisation des RCP Neurogénétiques

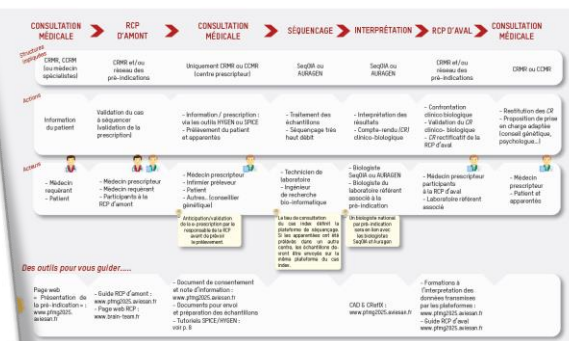


Brochure synthétique sur page PFMG site web BRAIN-TEAM

http://brain-team.fr/wp-content/uploads/2020/07/livret_pfmv_VF17.03.pdf



LE PARCOURS D'UNE PRÉ-INDICATION



7 RCP inter-régionales qui examinent les dossiers relevant des 5 pré-indications



Synthèse 2020 pour la neurogénétique

Selon les RCP (*début des prescriptions : fin juin 2020 -> 31/12/2020*)

| | Nb de dossiers en RCP d'amont | | Nb de dossiers complets adressés* | | Nb de dossiers en RCP aval |
|-----------------|-------------------------------|--------------|-----------------------------------|---|----------------------------|
| | | dont validés | | | |
| RCP Paris PSL | 23 | 23 | 14 | 3 | |
| RCP Paris TRS | 6 | 4 | 2 | 0 | |
| RCP Angers | 14 | 14 | 2 | 0 | |
| RCP Lille | 0 | 0 | 0 | 0 | |
| RCP Bordeaux | 7 | 5 | 5 | 0 | |
| RCP Strasbourg | 11 | 2 | 0 | 0 | |
| RCP Montpellier | 33 | 31 | 15 | 0 | |

* Nb CR reçus tous à « 0 ». Mais combien de dossiers séquencés visibles sur SeqOIA et AURAGEN ?

Synthèse 2020 pour la neurogénétique

Selon les Pré-indications (janv 2021)

Paraparésies spastiques (Claire Ewencyk) ; le 01/03 par CE : 2 diagnostics négatifs ; le 19/03 par AURAGEN : 1 CR

Ataxies (Claire Ewencyk) ; le 01/03 par CE : 1 diagnostic certain ; 1 diagnostic possible ; 2 sans diagnostic ; le 19/03 par AURAGEN : 4 CR

| | Nb de dossiers en RCP d'amont (Spice/ Hygen) | Nb de dossiers dont validés | Nb de dossiers complets adressés | Nb de dossiers en RCP aval |
|--|--|-----------------------------|----------------------------------|----------------------------|
| Ataxies | 47 (20/26) | 38 (20/17) | 19 (10/9) | 3 (3/0) |
| Parapésies spastiques | 32 (11/21) | 27 (9/18) | 17 (7/10) | 0 |
| Mouvements anormaux | 31 | 31 | 19 (16/3) | 0 |
| Maladies neurodégénératives du sujet jeune | 10 (9/1) | 9 (9/0) | 6 (6/0) | 0 |
| NBIA | 2 (2/0) | 2 (2/0) | 1 (1/0) | 0 |

Mouvements anormaux (Aurélie Méneret) ; le 25/02 par AM : plusieurs résultats de séquençage ont été rendus (en attente ou en cours d'analyse actuellement) : diagnostic pour le 1er patient prélevé en juillet 2020.

« sujet jeune » (Christophe VERNY) ; le 19/03 par AURAGEN : 1 diagnostic positif !

Difficultés rencontrées

● Prescription, prélèvements, envois

- les assistants de prescription sont en cours de recrutement dans la plupart des sites donc pas encore de soutien logistique opérationnel pour un process qui est chronophage++ :
- [la liste des assistants est disponible](https://pfgm2025.aviesan.fr/assistants-de-e-prescription/) sur le site du PFMG (<https://pfgm2025.aviesan.fr/assistants-de-e-prescription/>)

● Envoi des ADN déjà extraits : possible maintenant

- Mais manque de moyens dans les labos pour assurer cette possibilité

● Accès aux données de séquençage

- **SeqOIA :**
 - les biologistes hors APHP (Angers, Lille) n'ont pas encore accès aux données
 - rechargement des données suite changement logiciel intégrant l'analyse des CNV
- **AURAGEN :**
 - les biologistes de Bordeaux/Montpellier n'ont eu aucun retour des plateformes suite à leurs prescriptions
 - problème de notification non envoyée au biologiste quand les résultats sont disponibles...
- **Délais de rendus encore trop important :** quid du bénéfice d'envoyer aux plateformes p/r à du local ou de l'externalisation ?
- **CNV :** tant que le pipeline CNV ne sera pas au point il n'y aura pas de bénéfice aux PF p/r à de l'exome...

Réorganisation et nouvelles pré-indications

● Pré-Indication (PI) Sujet jeune :

- Cette pré-indication va dorénavant inclure les démences jeunes (si validation par la HAS/ dossier en cours de soumission)
- Attention au choix de pipeline : privilégier le génome en 1^{ère} ou 2^{ème} intention n'a pas les mêmes conséquences en terme de rendu de résultat : alerte sur la mise en danger de la PI pour sa validation par la HAS en « indication » éligible au remboursement.

● Pré-Indication (PI) Ataxie :

- Réorganisation à prévoir au niveau filière pour Lille et Lyon (& accès plus direct aux panels)

● Pré-Indication mouvements anormaux

- Le parkinson génétique est inclus dans cette pré-Indication

● Nouvelles pré-indications en cours de soumission à la HAS

☞ *mise en garde du PFMG de ne pas multiplier les réseaux et de privilégier les rassemblements de nouvelles PI au sein de PI existantes*

- Maladies rares cérébrovasculaires de l'enfant et de l'adulte
- Calcifications noyaux gris ou intracérébrales

Pour plus d'informations :

<https://pfmng2025.aviesan.fr/>

<http://brain-team.fr/pfmng2025/>

