

FRANCE MÉDECINE  
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

# AVANCÉES DU PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

**JOURNÉE NATIONALE BRAIN-TEAM  
23 MARS 2021**

**PR CHRISTEL THAUVIN**

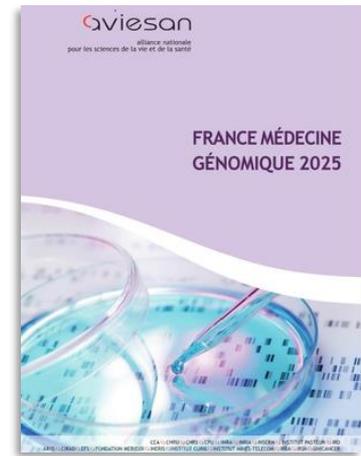
aviesan

CEA | CHRU | CNRS | CPU | INRA | INRIA | INSERM | INSTITUT PASTEUR | IRD  
ARIS | CIRAD | EFS | FONDATION MERIEUX | INERIS | INSTITUT CURIE | INSTITUT MINES-TELECOM | IRBA | IRSN | UNICANCER



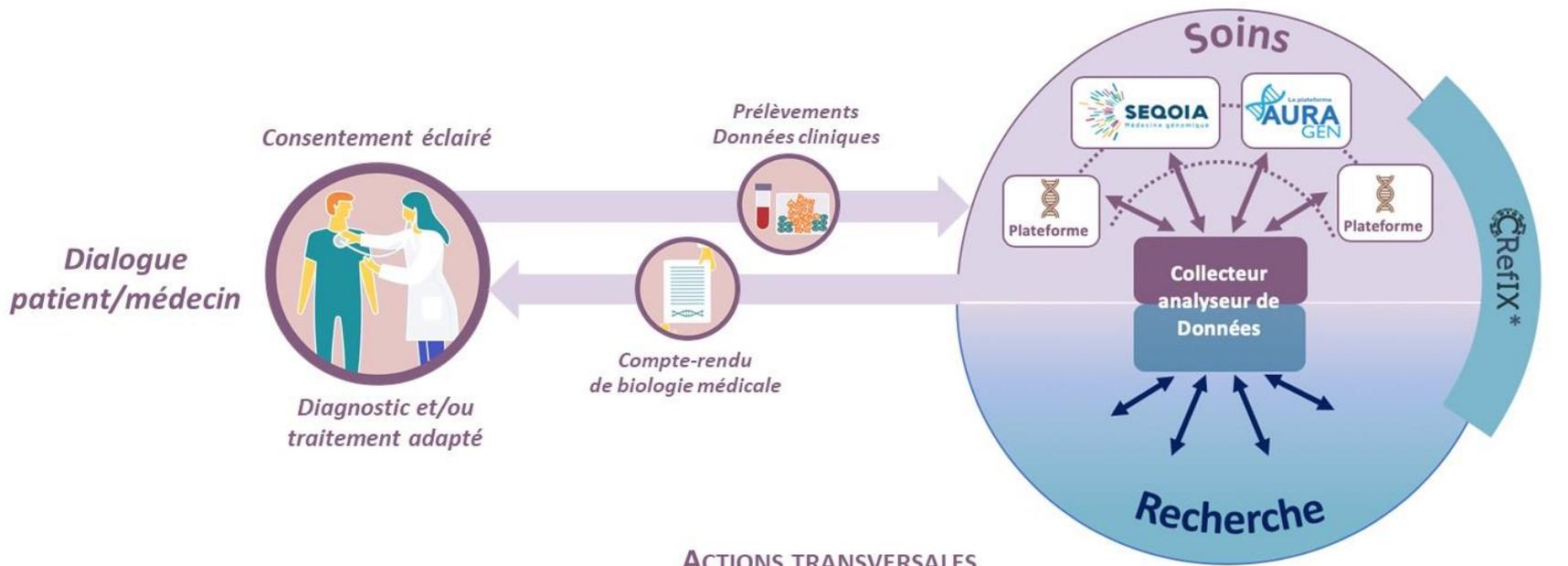
# LE PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

## 3 OBJECTIFS – 14 MESURES



- I. METTRE EN ŒUVRE LES INSTRUMENTS DU PARCOURS DE SOIN GÉNOMIQUE**
- II. ASSURER LA MISE EN ŒUVRE OPÉRATIONNELLE ET LA MONTÉE EN PUISSANCE**
- III. METTRE EN ŒUVRE LES OUTILS DE SUIVI ET DE PILOTAGE**

# AMBITION DU PLAN



## ACTIONS TRANSVERSALES





# STRUCTURATION DES PARCOURS DE SOIN

# Qu'est-ce qu'une pré-indication ?



## Pré-indication (validée par GT6 du PFMG 2025)

*Indicateurs de suivi  
(dont tableau de bord transmis  
aux filières et plateformes)*

Evaluation par la HAS en vue de l'inscription à la nomenclature

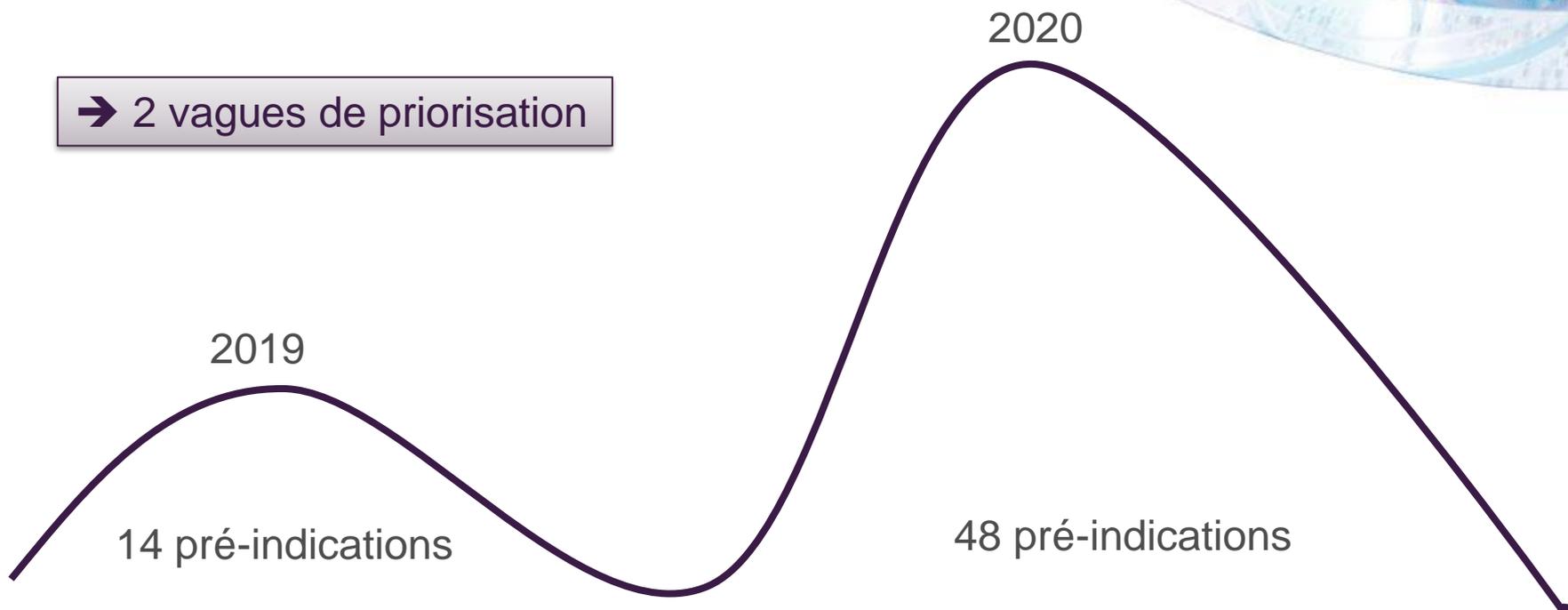
- Éléments cliniques (valeur ajoutée du WGS par rapport à prise en charge de référence)
- Fiabilité de l'organisation

## Indication (validée par la HAS)

- Les pré-indications retenues ont vocation à être évaluées dans un 2<sup>ème</sup> temps par la HAS en vue de leur inscription à la nomenclature.
- A cet effet, il est indispensable que :
  - le GT 6 de la HAS précise les données nécessaires en vue de l'évaluation de ces actes par la HAS
  - pour chaque pré-indication, un nombre suffisant de patients soit adressé aux plateformes de séquençage pour permettre le recueil de ces données.
- Le PFMG2025 accompagnera les pré-indications retenues pour accélérer et faciliter leur mise en œuvre.

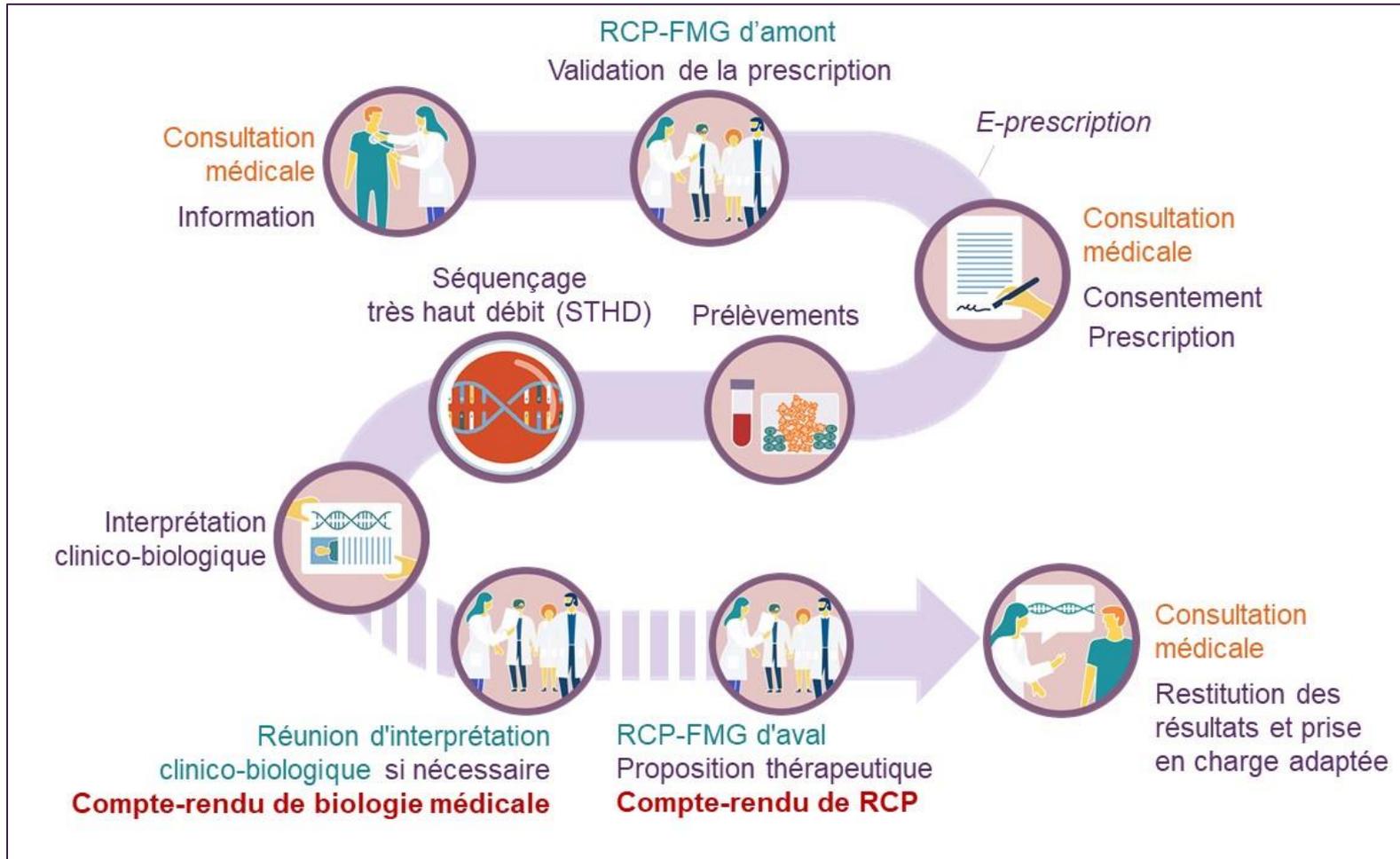
- **Deuxième phase de validation finalisée en Janvier 2020** : 48 avis favorables dont 11 avec recommandations et 3 sous réserve
- A ce jour : **61 pré-indications PFMG2025**
  - ✓ 51 pré-indications pour les maladies rares
  - ✓ 2 pré-indications pour l'oncogénétique
  - ✓ 8 pré-indications en cancérologie
- **Définition d'un parcours de soins générique**
- **Adaptation du parcours pour chaque pré-indication**
  - ✓ Structuration et mise en place des RCP-FMG d'amont et d'aval
  - ✓ Organisation des circuits des prélèvements
  - ✓ Gestion des prescripteurs

<https://pfm2025.aviesan.fr/professionnels/pre-indications-et-mise-en-place/>



- 51 pré-indications maladies rares (impliquant 21 FSMR)
  - **5 préindications BRAIN-TEAM**
- 10 pré-indications cancer et oncogénétique

# PARCOURS D'UNE PRÉ-INDICATION





## Maladies rares : analyse par trio à privilégier systématiquement\*

\* - *Pour les enfants (<18 ans), trio avec prélèvements parentaux obligatoire, à l'exception des enfants adoptés, de parent(s) décédés, ou de couple mono/homoparental pour lesquels une analyse en solo ou en duo pourra être réalisée.*

- *Pour les adultes (>18 ans):*

- *trio avec prélèvements parentaux systématiquement privilégié pour les maladies sporadiques*
- *Formes familiales (jusqu'à 4 échantillons possibles)*

## Maladies rares

- ✓ WGS constitutionnel à 30X

# MISE EN PLACE DU PARCOURS AMONT POUR CHAQUE PRÉ-INDICATION

- Structuration et mise en place des RCP-PFMG2025 d'amont
- Organisation des circuits de prélèvement et des échantillons
- Gestion des prescripteurs

**ATAXIES HÉRÉDITAIRES DU SUJET JEUNE**

Porté par : BRAIN-TEAM  
Référénts :  
Clinicien(s) : Claire EWENCZYK  
Biologiste(s) : Eric LEGUERN

**CARTOGRAPHIE DES RCP**

RCP	Type de la RCP	Ville du coordinateur	Nom, prénom, et mail du contact
RCP Neurogénétique Paris Pitié	Régionale (Ile de France) Nationale Adulte	Paris	Claire EWENCZYK <a href="mailto:claire.ewenczyk@aphp.fr">claire.ewenczyk@aphp.fr</a> Alexandra DURR <a href="mailto:alexandra.durr@uemc.fr">alexandra.durr@uemc.fr</a> Perrine CHARLES <a href="mailto:perrine.charles@aphp.fr">perrine.charles@aphp.fr</a> Anna HEINZMANN <a href="mailto:anna.heinzmann@icm-institute.org">anna.heinzmann@icm-institute.org</a>
RCP Neurogénétique Paris Trousseau	Régionale (Ile de France) Nationale Enfant	Paris	Diana RODRIGUEZ <a href="mailto:diana.rodriguez@aphp.fr">diana.rodriguez@aphp.fr</a> Lydie BURGLEN <a href="mailto:lydie.burglen@aphp.fr">lydie.burglen@aphp.fr</a>
RCP Neurogénétique Angers	Interrégionale (Bretagne, Pays de la Loire, Centre Val de Loire)	Angers	Christophe VERNY <a href="mailto:chvermy@chu-angers.fr">chvermy@chu-angers.fr</a> Virginie PICHON <a href="mailto:virginie.pichon@chu-angers.fr">virginie.pichon@chu-angers.fr</a>

**RCP Réunion de concertation pluridisciplinaire**

- RCP de prescription déclarée au laboratoire France Médecine Génomique SeqOIA
- RCP de prescription déclarée au laboratoire France Médecine Génomique AURAGEN

FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025  
aviesan

pfm2025.aviesan.fr | Mise à jour le : 07/09/2020

pour les sciences de la vie et de la santé

# MISE EN PLACE DU PARCOURS AMONT POUR CHAQUE PRÉ-INDICATION

Les informations pour chaque pré-indication sont colligées sur :  
<https://pfgm2025.aviesan.fr/professionnels/pre-indications-et-mise-en-place/>



Accueil / Professionnels / Les pré-indications et leur mise en place

## LES PRÉ-INDICATIONS ET LEUR MISE EN PLACE

Les filières de santé intègrent des pré-indications d'accès au diagnostic génomique, qui passent par des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP).

Le tableau ci-dessous vous permet d'accéder aux fiches de présentation des pré-indications.

FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES	Organisations sur le territoire et réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) des pré-indications sélectionnées par la HAS et validées par le plan France médecine génomique 2025 (année de validation de la pré-indication)
ANDDI-Rares	- <a href="#">Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle</a>
BRAIN-TEAM	- <a href="#">Leucodystrophies</a> / <a href="#">Page en travaux</a> / - <a href="#">Ataxies héréditaires du sujet jeune</a> - <a href="#">Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeunes</a> - <a href="#">Maladies neurodégénératives du sujet jeune</a> - <a href="#">Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer</a> / <a href="#">Page en travaux</a> / - <a href="#">Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune</a>
Cardiogen	- <a href="#">Cardiomyopathies familiales</a> - <a href="#">Troubles du rythme héréditaires</a> - <a href="#">Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques</a> / <a href="#">Page en travaux</a> /
DéfiScience/ AnDDI-rares	- <a href="#">Malformations cérébrales</a> / <a href="#">Page en travaux</a> / - <a href="#">Déficience intellectuelle</a> / <a href="#">Page en travaux</a> /
DéfiScience	- <a href="#">Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement- sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques</a> / <a href="#">Page en travaux</a> / - <a href="#">Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce</a>



- **Elaboration de recommandations organisationnelles du PFMG2025**, en lien avec AURAGEN, SeqOIA et les professionnels de santé :
  - ✓ Recommandations pour le STHD chez les fœtus décédés
  - ✓ Gestion des données constitutionnelles pour les pré-indications de cancérologie
  - ✓ Organisation des circuits post-analytiques :
    - RICB : réunions d'interprétation clinico-biologiques
    - RCP-FMG d'aval

Disponibles en ligne : <https://pfm2025.aviesan.fr/professionnels/documentation/>

- **Elaboration de recommandations techniques du CRefIX**
  - ✓ Valeur seuil du DIN
  - ✓ Valeur seuil du RIN
  - ✓ WGS sur culture de fibroblastes (aplasies médullaires)
  - ✓ Appels de variants sur RNAseq (Histiocytoses)



## Recrutement d'assistants de prescription



- **Interfaçage du PNMR3 avec PFMG2025**
- **Financement de 24 postes d'assistants de prescription pour 12 mois par la DGOS pour les maladies rares**
  - ✓ Assister et former les prescripteurs (revues des dossiers, consentements, circuits des échantillons, RCP-FMG d'amont, e-prescription)
  - ✓ Déployés sur 21 sites hospitaliers pour couvrir l'ensemble du territoire
- Plus d'informations sur : <https://pfm2025.aviesan.fr/assistants-de-e-prescription/>
- **Analyse des besoins pour le cancer**
- **Recrutement de postes supplémentaires et prolongation des postes déjà recrutés en cours d'instruction par la DGOS**



# OPTIMISER LES DÉLAIS DE RENDU DES RÉSULTATS



## Recours à des interprétateurs extérieurs aux GCS

- Recours indispensable à des biologistes médicaux / praticiens extérieurs aux GCS AURAGEN et SeqOIA pour l'interprétation des résultats dans le cadre du PFMG2025
- Mise en place d'un GT par le Ministère de la Santé, avec des biologistes/praticiens et des représentants des GCS SeqOIA et AURAGEN, de l'ABM, d'Aviesan, de la DGS et de la DGOS.
- Première réunion en juin 2020
  - ⇒ Elaboration d'un modèle de convention cadre relative à la participation de praticiens extérieurs à l'activité d'un LBM-FMG
  - ⇒ Définition de modalités de défraiement pour cette activité
  - ⇒ Enquête pour recenser les interprétateurs extérieurs aux GCS
- Travaux en cours de finalisation



## **DONNÉES D'ACTIVITÉ DES LBM-FMG**

# EVALUATION DU NOMBRE ANNUEL ATTENDU DE PATIENTS

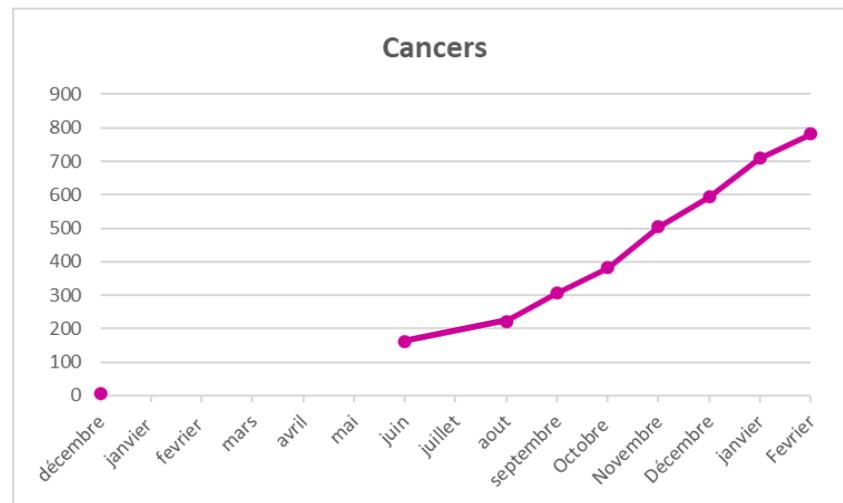
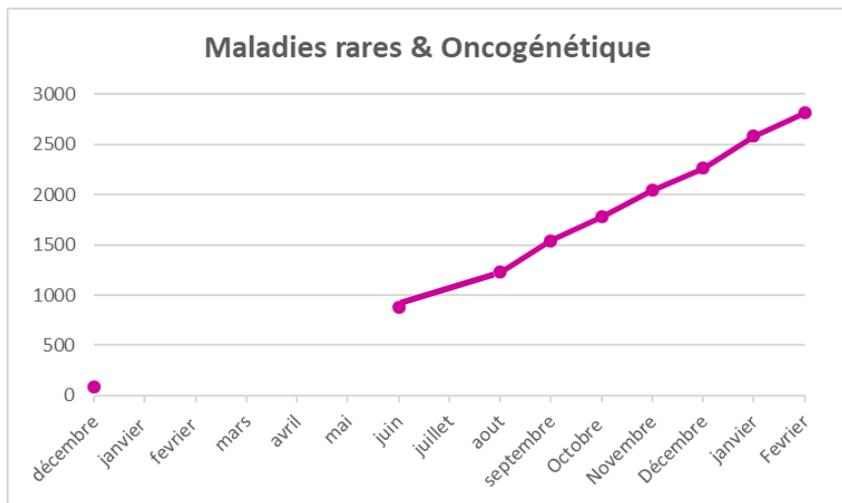
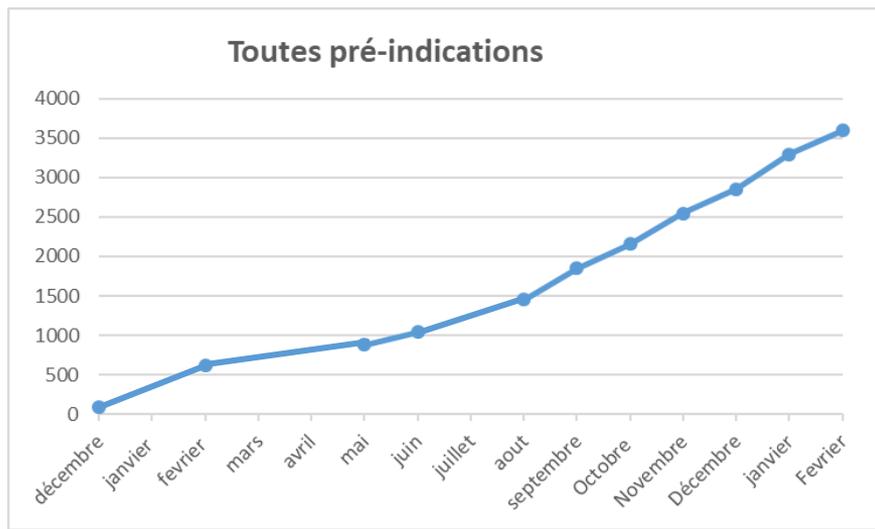


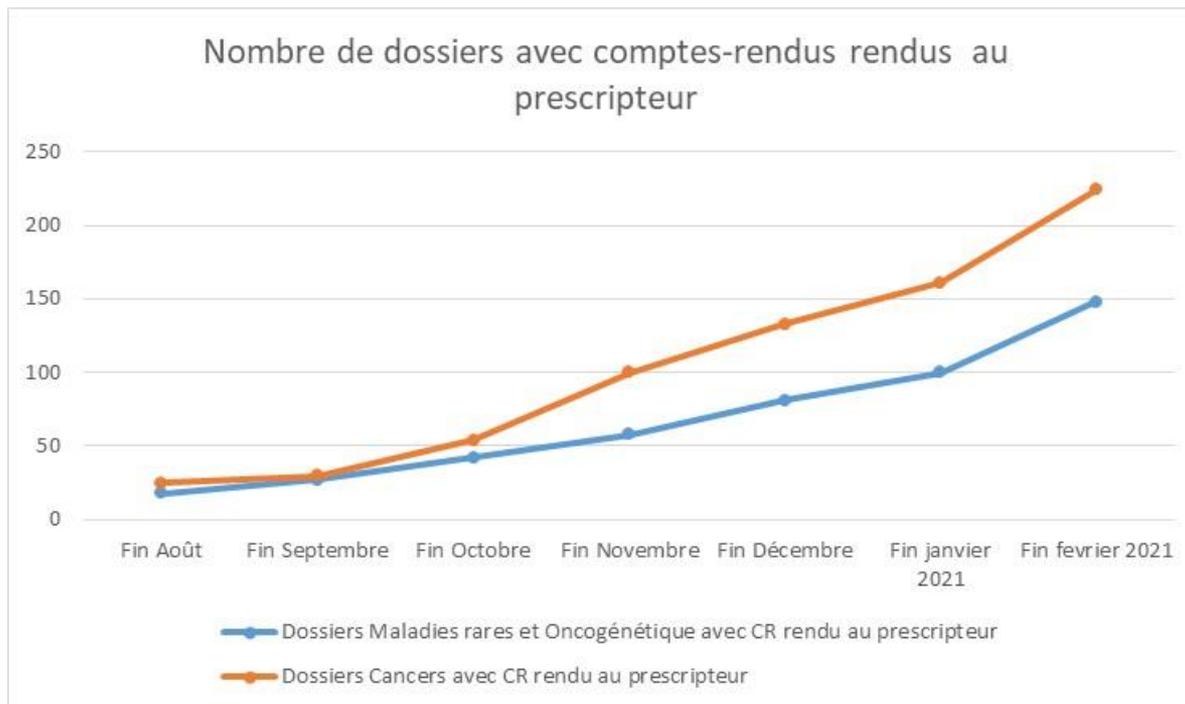
Selon les éléments déclarés dans les dossiers des pré-indications :

Maladies Rares & Oncogénétique	Nb patients
Pré-indications 2019	1 600
Pré-indications 2020	15 000
<i>Dont Déficience Intellectuelle</i>	<i>8000</i>
<b>TOTAL MALADIES RARES</b>	<b>16 600</b>

Cancers	Nb patients si congélation
<b>TOTAL CANCERS</b>	<b>12 300</b>

# EVOLUTION DU NOMBRE DE PRESCRIPTIONS VALIDÉES EN RCP-FMG D'AMONT







## AVANCEMENT DES PROJETS PILOTES

## **DEFIDIAG**

### **Déficience intellectuelle**

- 12/12 centres ouverts
- 715 patients inclus (56% des inclusions)
- Transition progressive vers la pré-indication Déficience Intellectuelle en cours : ouverture en IdF, hors Trousseau/La Pitié, au 01/01/2021

## **MULTIPLI**

### **Sarcomes (Multisarc)**

- 13/16 centres ouverts
- 8/10 sous-essais de thérapie ciblée ouverts
- Partenariats avec 3 laboratoires pharmaceutiques et 1 en cours de finalisation
- 80 patients inclus

## **POPGEN**

### **Population générale**

- Obtention de l'autorisation CNIL fin 2020
- Sélection des 15 000 participants issus de la cohorte Constances en cours de finalisation

## **GLUCOGEN**

### **Formes atypiques du diabète**

- Protocole en cours de finalisation



# RÉUTILISATION DES DONNÉES POUR LA RECHERCHE



- Mise en place d'un groupe de travail de préfiguration pour :
  - ✓ Définir les principes et les modalités d'accès aux données du PFMG2025 pour mener des projets de recherche
  - ✓ Etablir une proposition concernant la composition du Comité Scientifique et Ethique de réutilisation des données de PFMG2025
  
- Composition : chercheurs (biologie, bioinfo, SHS), juristes, représentants d'associations de patients et du comité d'éthique de l'Inserm
  
- Rédaction d'un document de synthèse validé en COMOP en février 2021
  
- Disponible sur : <https://pfm2025.aviesan.fr/professionnels/documentation/>



# MERCI DE VOTRE ATTENTION

RETROUVEZ-NOUS SUR :

**[PFMG2025.AVIESAN.FR](https://PFMG2025.AVIESAN.FR)**