

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

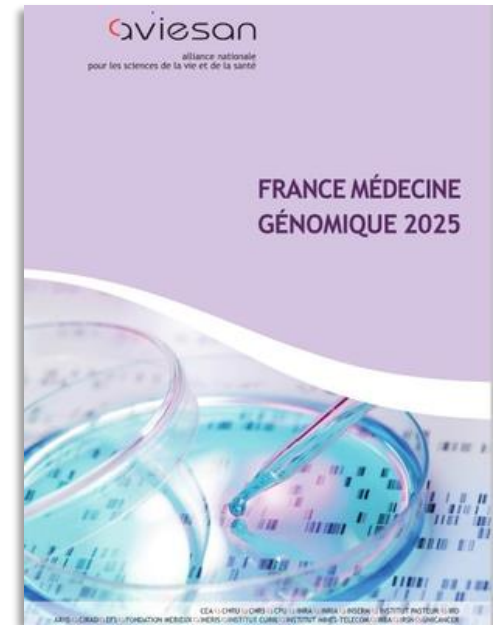
aviesan

AVANCÉES DU PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

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

PR CHRISTEL THAUVIN

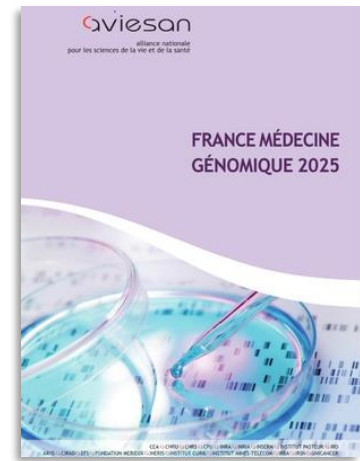
- **Lancement du Plan en 2016, à la demande du Premier Ministre**
- **Ambition :**
 - ⇒ Intégrer la médecine génomique dans le parcours de soins des patients
 - ⇒ Permettre un accès équitable au séquençage du génome complet en pratique clinique
 - d'abord pour les maladies rares et les cancers
 - puis pour les maladies communes
 - ⇒ Développer une filière médicale, scientifique et industrielle en médecine génomique



pour un besoin estimé à 50 000 patients par an

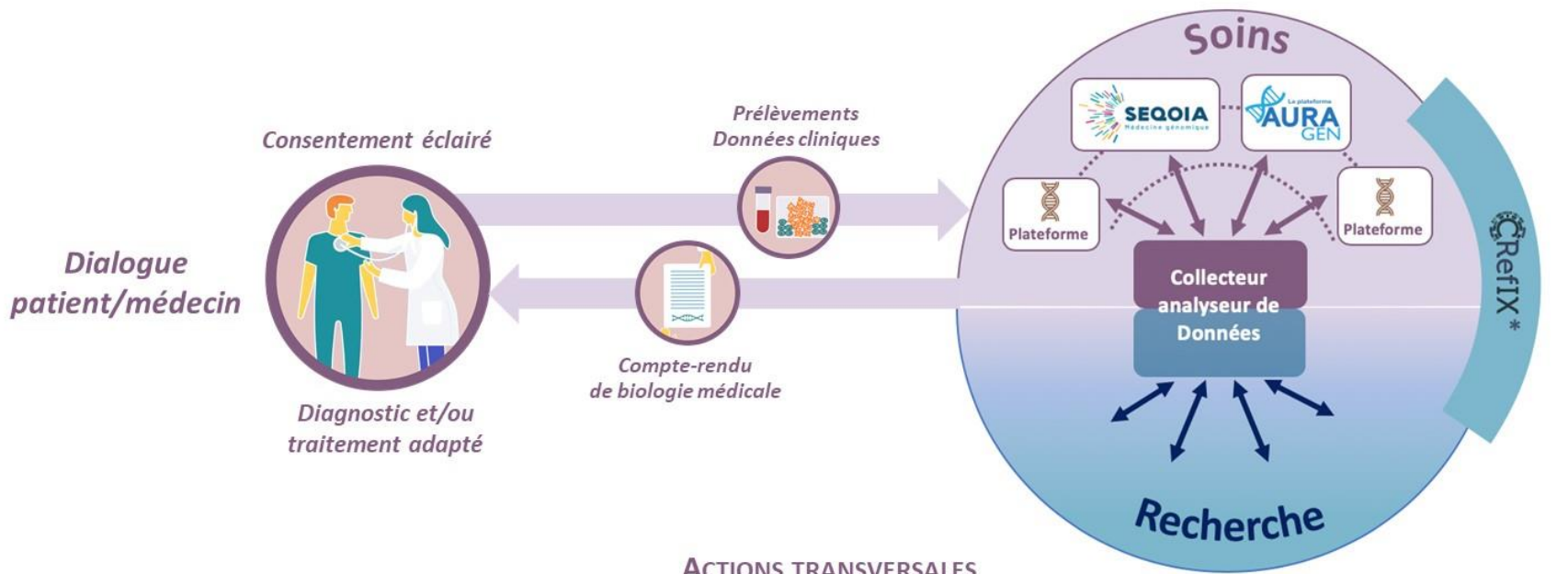
LE PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

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

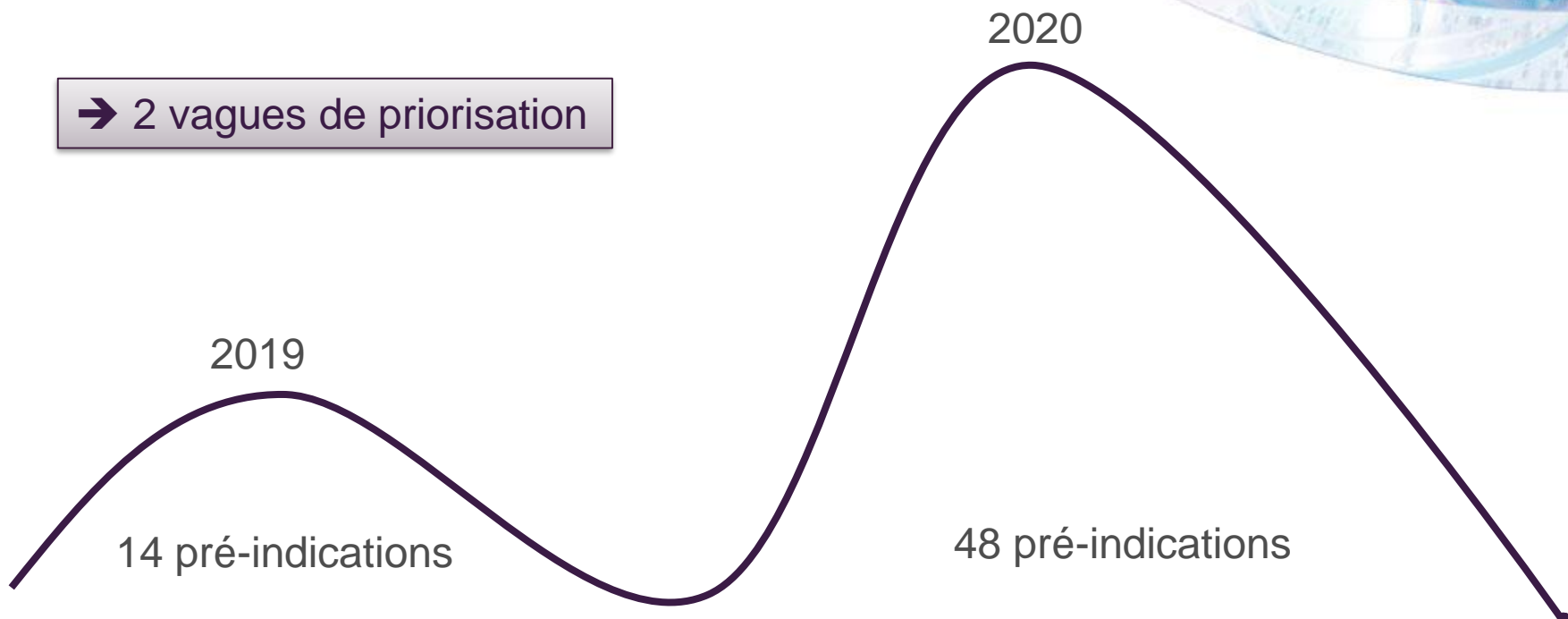
- Éléments cliniques (valeur ajoutée du WGS par rapport à prise en charge de référence)
- Fiabilité de l'organisation

Indication (validée par la HAS)

- Les pré-indications retenues ont vocation à être évaluées dans un 2^{ème} 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.

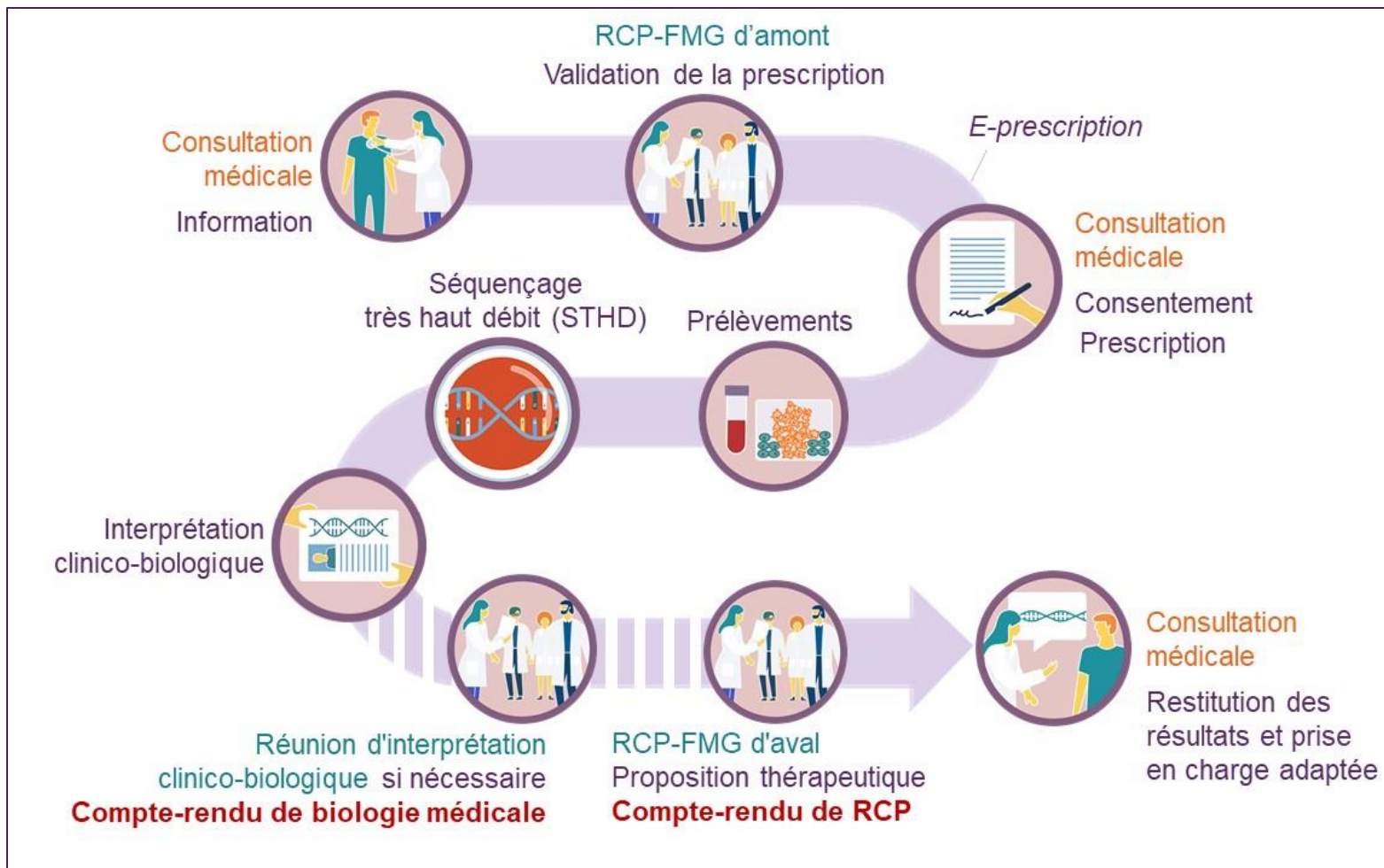
- **Deuxième phase de validation finalisée en Janvier 2020** : 48 avis favorables dont 11 avec recommandations et 3 sous réserve
- A ce jour : **61 pré-indications PFMG2025**
 - ✓ 51 pré-indications pour les maladies rares
 - ✓ 2 pré-indications pour l'oncogénétique
 - ✓ 8 pré-indications en cancérologie
- **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 claire.ewenczyk@aphp.fr Alexandra DURR alexandra.durr@uemc.fr Perrine CHARLES perrine.charles@aphp.fr Anna HEINZMANN anna.heinzmann@icm-institute.org
RCP Neurogénétique Paris Trousseau	Régionale (Ile de France) Nationale Enfant	Paris	Diana RODRIGUEZ diana.rodriguez@aphp.fr Lydie BURGLEN lydie.burglen@aphp.fr
RCP Neurogénétique Angers	Interrégionale (Bretagne, Pays de la Loire, Centre Val de Loire)	Angers	Christophe VERNY chvermy@chu-angers.fr Virginie PICHON virginie.pichon@chu-angers.fr

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

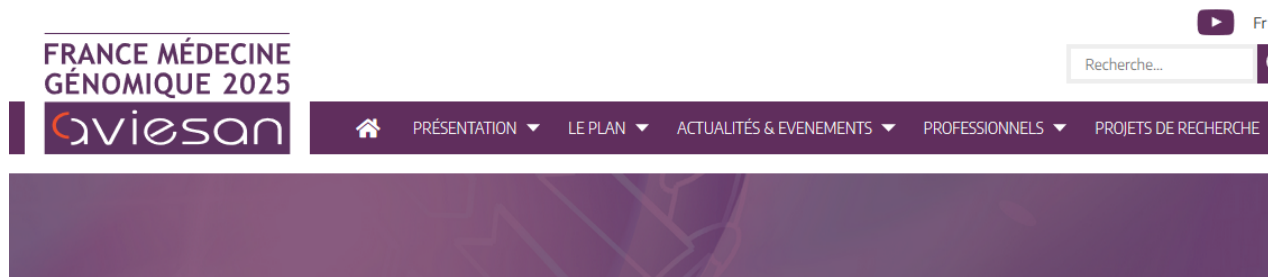
FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025
aviesan

pfmg2025.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://pfm2025.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	- Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle
BRAIN-TEAM	- Leucodystrophies / Page en travaux / - Ataxies héréditaires du sujet jeune - Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeunes - Maladies neurodégénératives du sujet jeune - Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer / Page en travaux / - Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune
Cardiogen	- Cardiomyopathies familiales - Troubles du rythme héréditaires - Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques / Page en travaux /
DéfiScience/ AnDDI-rares	- Malformations cérébrales / Page en travaux / - Déficience intellectuelle / Page en travaux /
DéfiScience	- Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement- sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques / Page en travaux / - Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce



- **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**



maladies rares



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

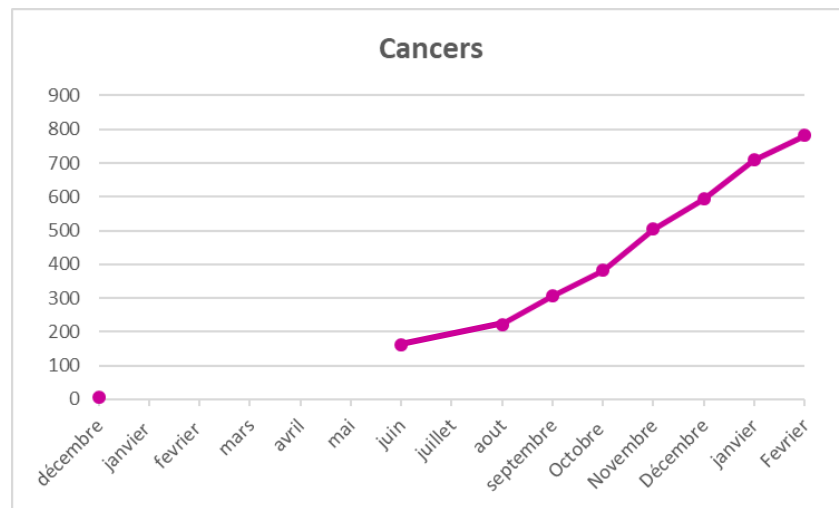
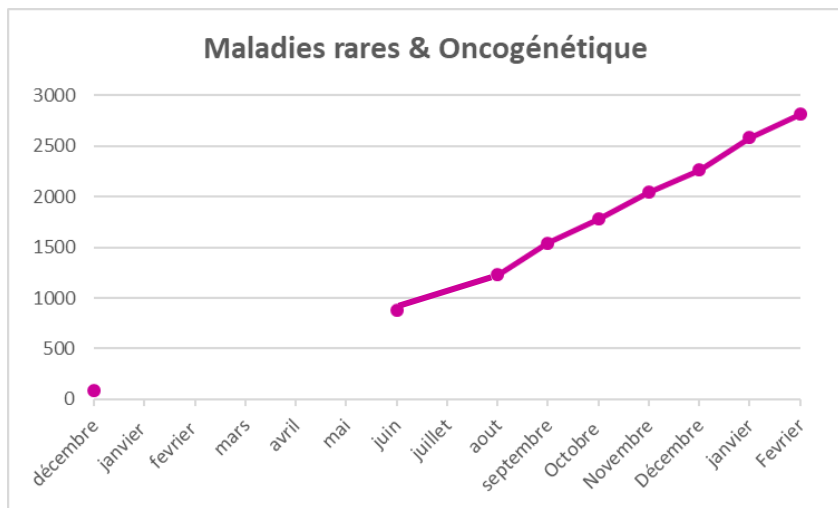
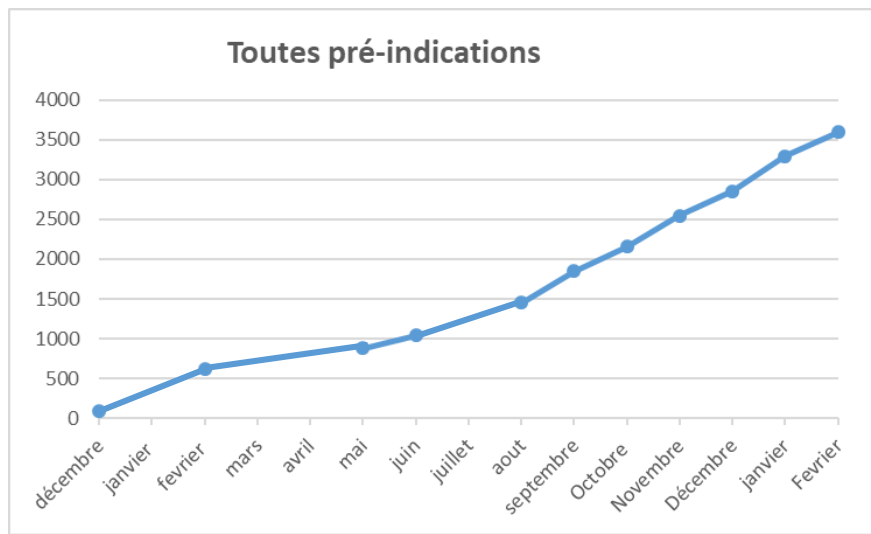


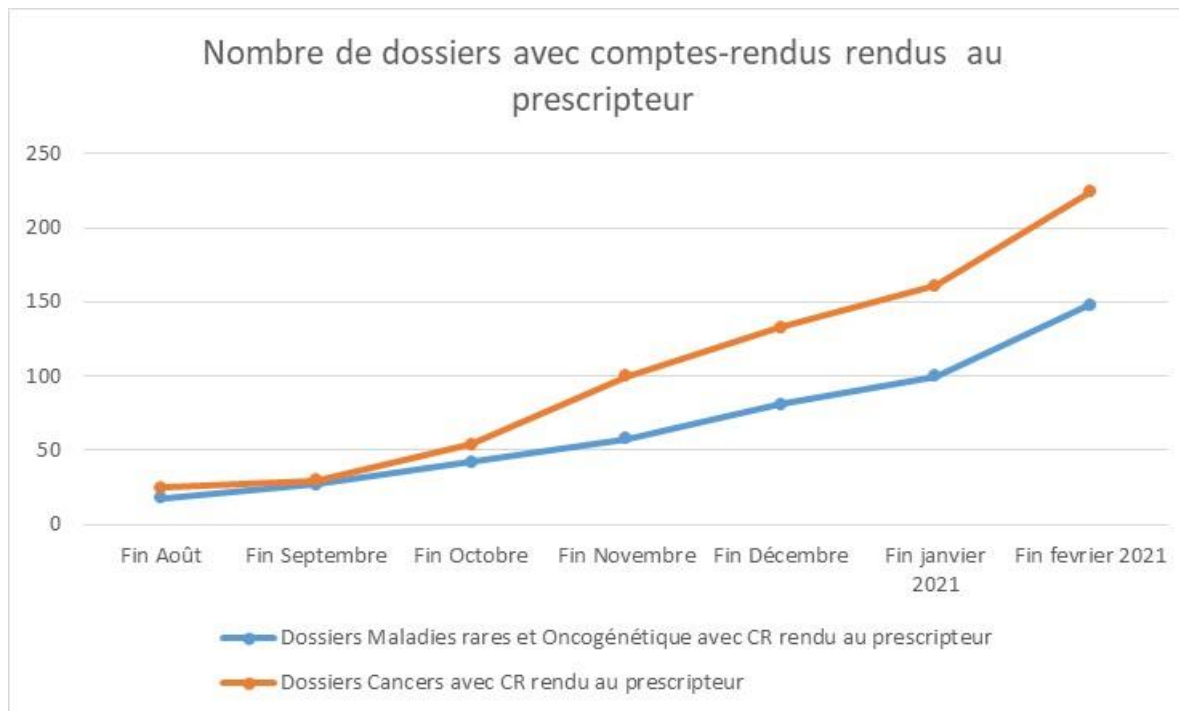
Selon les éléments déclarés dans les dossiers des pré-indications :

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

Cancers	Nb patients si congélation
TOTAL CANCERS	12 300

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://pfm2025.aviesan.fr)