

Liens utiles

🌐 Site web du PFMG
<https://pfm2025.aviesan.fr>

🌐 Plateforme SeqOIA
<https://laboratoire-seqoia.fr>

🌐 Plateforme AURAGEN
<https://auragen.fr>

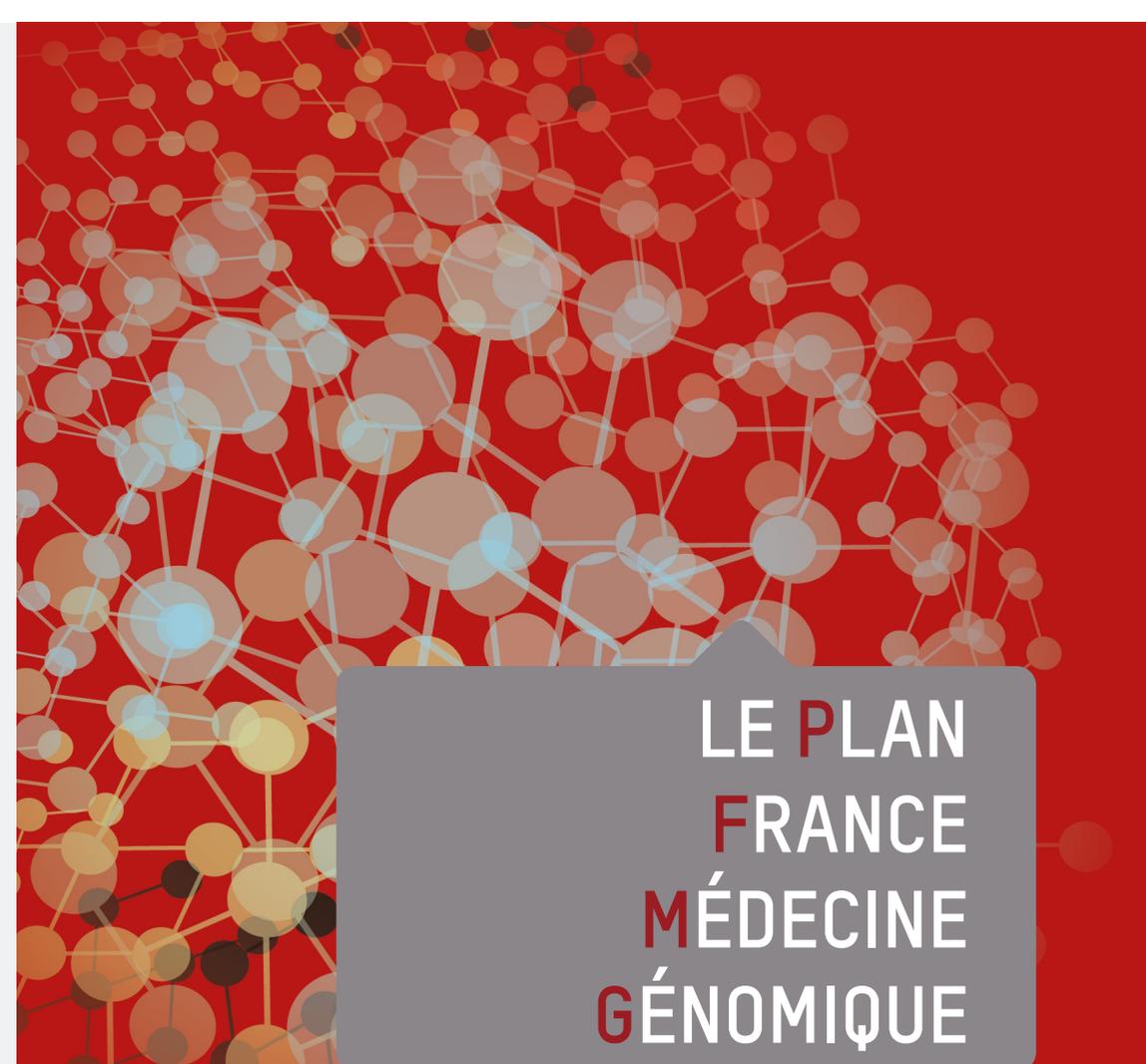
🌐 SPICE
<https://spice.aphp.fr>

🌐 HYGEN
<https://hygen.auragen.fr>

🌐 Outil ROFIM
<https://rofim.doctor.fr>

🌐 Page RCP BRAIN-TEAM
<http://brain-team.fr>

www.brain-team.fr / contact@brain-team.fr



LE PLAN
FRANCE
MÉDECINE
GÉNOMIQUE



POINTS DE REPÈRES



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

LE PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE, QU'EST-CE QUE C'EST ?

Le Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025) a pour vocation l'intégration du séquençage génomique très haut débit dans le parcours de soin du patient.

Les objectifs de ce plan sont multiples :



Optimiser le parcours de soin des patients

Pour une prise en charge diagnostique et thérapeutique plus personnalisée, diminuer le temps de diagnostic, éviter les examens inutiles.



Améliorer les connaissances

Permettre le lien entre le génome, la pathologie concernée, pour un bénéfice thérapeutique pour le patient.



Accéder à un développement technologique

Renforcer la capacité à acquérir, stocker, distribuer, appairer, et interpréter ces données génomiques massives et multiples.



Diminuer à terme les coûts de notre système de soin

Si l'évaluation du PFMG2025 démontre le bénéfice économique de séquençage très haut débit : permettre son remboursement pour les patients.



Faire émerger de nouvelles opportunités de développement d'une nouvelle filière industrielle

En offrant une opportunité exceptionnelle d'innover dans de nombreux domaines en mobilisant les secteurs industriels variés, des start-ups et des très grandes entreprises, françaises comme étrangères.

QUELLE ORGANISATION POUR LE PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE ?

UNE ORGANISATION NATIONALE

- Des plateformes de séquençage couvrant l'ensemble du territoire.
- Un centre national d'analyse des données : le CAD « Collecteur Analyseur de Données » qui assure le traitement et l'exploitation des données générées par les plateformes de séquençage.
- Un centre de référence technologique, d'innovation et de transfert : le CReFIX qui permet un développement technologique indispensable à l'analyse et l'interprétation des données générées par le CAD.

DES SOUTIENS OPÉRATIONNELS

- Les filières de santé maladies rares mettront en place les Réunions de Concertations Pluridisciplinaires, nommées « RCP », qui permettront la soumission des échantillons aux plateformes.
- Les plateformes d'expertise maladies rares accompagneront le déploiement logistique local.

LE SÉQUENCAGE GÉNOMIQUE TRÈS HAUT DÉBIT : POUR QUELLES PATHOLOGIES ?

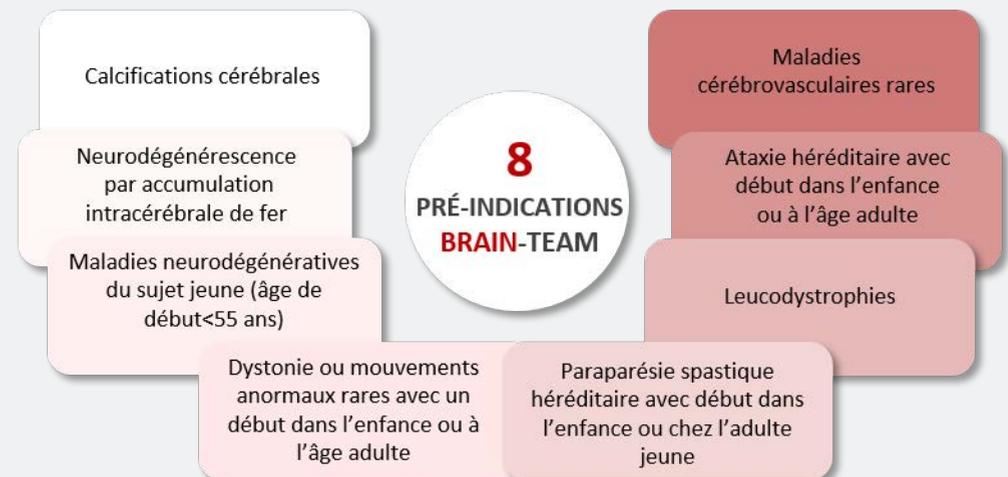
Quelles pathologies concernées ?

Celles pour lesquelles il existe une grande impasse diagnostique, ou des situations cliniques pour lesquelles le séquençage du génome complet apportera un plus grand bénéfice aux patients que les techniques utilisées en routine dans les laboratoires de génétique (en terme de prise en charge).

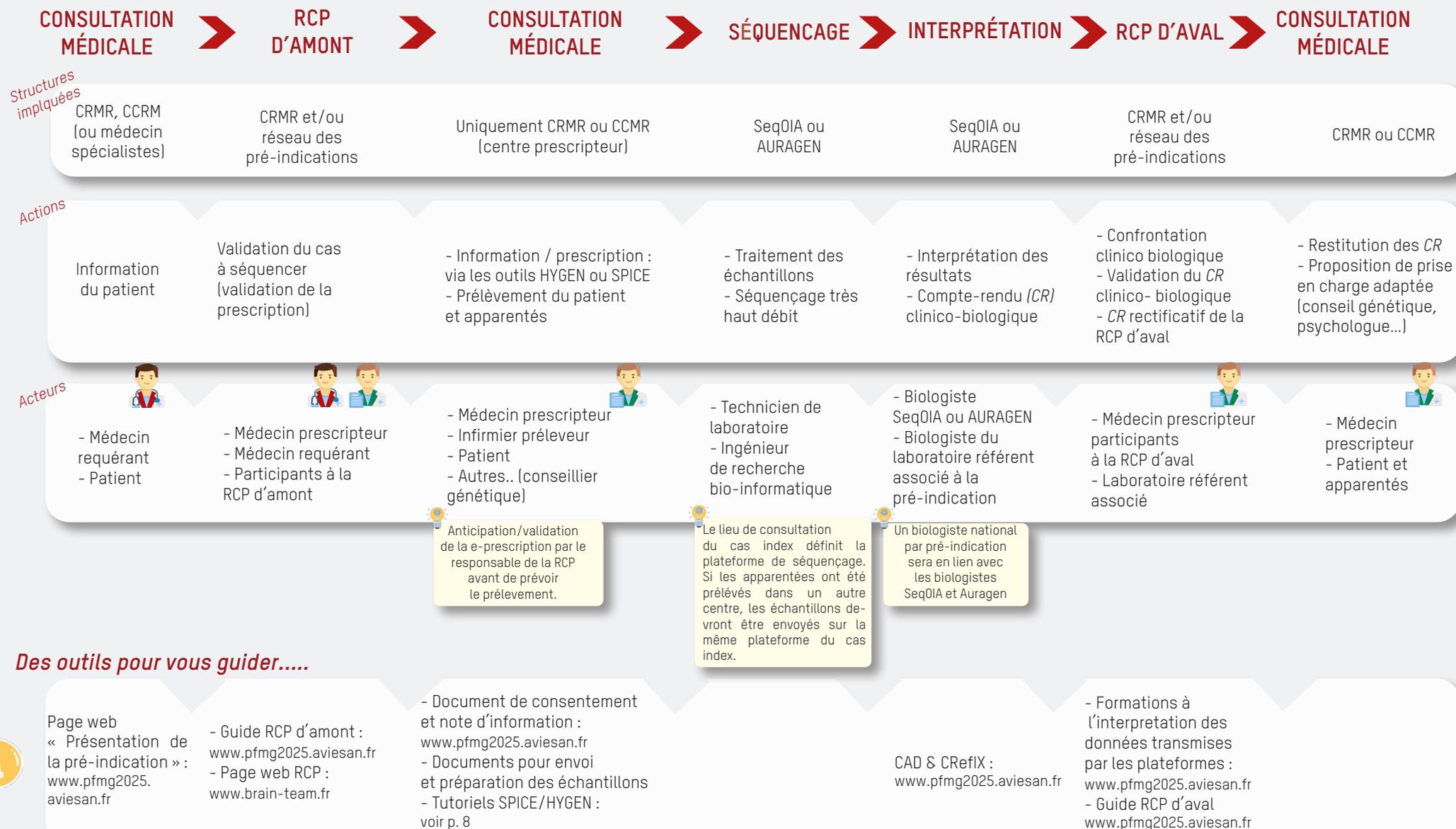
- Ces situations cliniques sont appelées **PRÉ-INDICATIONS**.
- Si l'apport du séquençage très haut débit (STHD) pour le diagnostic à partir du séquençage du génome entier est avéré, la pré-indication sera validée par la HAS et inscrite comme **INDICATION** à la nomenclature (pour un remboursement par l'assurance maladie).

Quelles pathologies ont été sélectionnées pour ces pré-indications ?

Pour l'ensemble des Maladies Rares, aujourd'hui 48 pré-indications sont retenues dont 6 concernent des groupes de maladies BRAIN-TEAM :

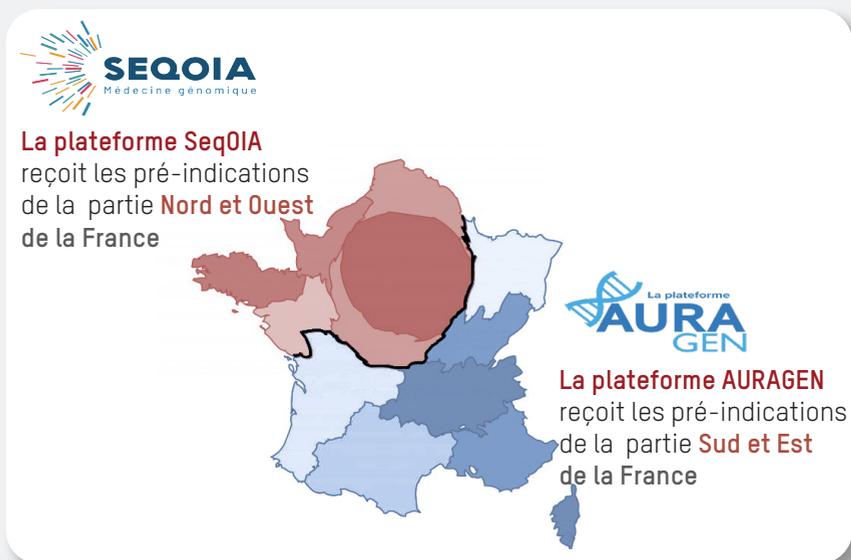


LE PARCOURS D'UNE PRÉ-INDICATION



LES PLATEFORMES DE SÉQUENÇAGE TRÈS HAUT DÉBIT

Aujourd'hui, les 2 plateformes SeqOIA et AURAGEN se partagent le territoire pour les pré-indications pour les maladies rares et les cancers. A terme, d'autres pourront être déployées pour compléter l'offre de séquençage.



Pour pouvoir soumettre une demande de séquençage sur ces plateformes, vous devez :

- avoir été identifié comme « médecin prescripteur » par le médecin responsable de la pré-indication
- être enregistré sur la plateforme correspondant à votre région (via son outil d'é-prescription - voir p. 8)



SOUSSION D'UN DOSSIER PATIENT

Le rôle de la RCP – Réunion de Concertation Pluridisciplinaire

Une RCP, qu'est-ce que c'est ?

Une RCP regroupe des professionnels de santé de différentes disciplines dont les compétences sont indispensables pour prendre une décision accordant aux patients la meilleure prise en charge en fonction des connaissances actuelles.

Dans le cas du séquençage génomique :

- Les RCP sont rendues obligatoires en amont du séquençage, afin que le quorum des médecins valide l'envoi de l'échantillon aux plateformes SeqOIA ou AURAGEN.
- Les RCP sont également demandées en aval du séquençage, afin que l'ensemble des membres de la RCP valide le compte-rendu transmis par le biologiste de la plateforme.

ROFIM : un outil pour les RCP

BRAIN-TEAM vous propose la solution web ROFIM afin d'organiser les RCP

- Plusieurs RCP sont mises en place par les CRM de la filière.
(liste à jour sur le site BRAIN-TEAM)

- Pour participer à une RCP et/ou soumettre un cas clinique, vous devez contacter l'assistant de la RCP qui correspond au groupe de pathologie
(liste à jour sur le site BRAIN-TEAM)



A distance

Sécurisé

Convivial

Pour toute question concernant la mise en place d'une nouvelle RCP ou votre participation, veuillez-vous rapprocher de la filière : contact@brain-team.fr

SOUMETTRE LES ÉCHANTILLONS

2 plateformes > 2 outils de prescription

Afin de permettre la gestion du flux d'échantillons envoyés aux plateformes de séquençage, chaque prélèvement devra être identifié.

2 outils d'e-prescriptions assurent l'identification des échantillons :



spice.aphp.fr



hygen.auragen.fr



Pour permettre l'envoi des échantillons sur les plateformes, le médecin prescripteur devra être référencé sur l'un des deux outils de prescription correspondant à sa plateforme territoriale.

Pour s'inscrire sur les 2 outils, vous devez vous rapprocher du responsable de la pré-indication.



Attention

Seul les « médecins prescripteurs » référencés pourront demander une analyse génétique via les outils de e-prescription SPICE / HYGEN.



Des tutoriels sont proposés pour vous accompagner dans la prise en main des 2 outils :

SPICE



HYGEN



COMMENT LA FILIÈRE VA VOUS AIDER



Aide aux CRMR pour l'implémentation des RCP BRAIN-TEAM sur l'outil ROFIM :

Collaboration en amont entre la filière et les CRMR pour la mise en place de nouvelles RCP.



Accompagnement à la prise en main de vos RCP :

Mise en place de procédures pour les « médecins requérants » et les assistants des RCP. 



Accompagnement à l'accès aux outils de e-prescriptions :

Interaction avec les interlocuteurs des plateformes et du PFMG et suivi des demandes.



Formations à la médecine génomique :

Soutien de la filière à l'accès aux formations pour les membres des CRMR et des CCMR.

