

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

aviesan



Vivre la révolution de la médecine génomique

Le plan France médecine génomique 2025 introduit
la médecine génomique dans le parcours de soins des patients

Découvrez-en les modalités



pfmg2025.aviesan.fr

LES PRÉ-INDICATIONS

> Qu'est-ce qu'une pré-indication ?

Les **pré-indications permettent aux patients d'accéder au séquençage à très haut débit (STHD) lors de leur parcours de soins**. Elles s'appuient sur un transfert des avancées scientifiques issues de la recherche vers le soin. Ces pré-indications ont été retenues à l'issue d'une phase de validation effectuée par un groupe de travail piloté par la Haute Autorité de Santé (HAS).

Dans un deuxième temps, chaque pré-indication retenue a vocation à être évaluée par la HAS en vue de sa prise en charge par l'Assurance Maladie.

A ce jour, il est possible de prescrire un séquençage à très haut débit (STHD) pour :

- 8 pré-indications de cancérologie
- 2 pré-indications en cancérologie oncogénétique
- 51 pré-indications de maladies rares

Les critères d'éligibilité des patients aux pré-indications et les arbres décisionnels de recours au STHD sont disponibles sur le site web du plan.

Pour accéder aux pages dédiées aux pré-indications et à leur mise en place : pfmg2025.aviesan.fr > professionnels > Les pré-indications



> Pré-indications d'accès au STHD en cancérologie et en oncogénétique

Cancers

- Cancers avancés en échec thérapeutique
- Cancers de primitif inconnu
- Cancers rares
- Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic
- Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement
- Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif
- Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires
- Lymphomes de diagnostic incertain

Oncogénétique

- Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères
- Cancers avec phénotypes tumoraux « extrêmes » et sans antécédents familiaux

> Pré-indications d'accès au STHD pour des patients atteints de maladies rares

Malformations, troubles du (neuro)développement et neurosensoriels

- Déficience intellectuelle
- Dysraphismes
- Dystrophies rétinienne héréditaires
- Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce
- Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaires
- Malformations cérébrales
- Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques
- Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral
- Malformations oculaires
- Schizophrénie syndromique
- Surdités syndromiques et malformatives
- Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle
- Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques.

Maladies neurologiques et neuromusculaires

- Ataxies héréditaires du sujet jeune
- Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune
- Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires
- Leucodystrophies
- Maladies neurodégénératives du sujet jeune
- Myopathies
- Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer
- Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune

Maladies cardiaques, pulmonaires et vasculaires

- Cardiomyopathies familiales
- Formes inexplicables d'hypertension pulmonaire
- Maladie de Rendu-Osler
- Maladies des artères de moyen calibre
- Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif
- Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique
- Troubles du rythme héréditaires

Maladies endocriniennes, métaboliques et mitochondriales

- Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire
- Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive
- Diabète néonatal
- Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques
- Dysfonction de l'axe thyroïdienne
- Hypersécrétions hormonales hypophysaires
- Insuffisance ovarienne primitive
- Maladies héréditaires du métabolisme
- Maladies mitochondriales d'une particulière gravité
- Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales

Maladies gastro-hépto-entériques

- Entéropathies congénitales du jeune enfant
- Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique

Maladies dermatologiques

- Génodermatoses

Maladies immuno-hématologiques et auto-inflammatoires

- Aplasies et hypoplasies médullaires
- Déficits immunitaires héréditaires
- Histiocytoses sans mutation BRAFV600E
- Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques
- Maladies constitutionnelles du globule rouge
- Neutropénies chroniques sévères
- Pathologies plaquettaires constitutionnelles

Maladies rénales

- Néphropathies chroniques

Maladies osseuses et du métabolisme phospho-calcique

- Maladies osseuses constitutionnelles
- Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire

FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

aviesan

La France met en place le **plan France médecine génomique 2025** afin que les patients puissent accéder de manière équitable à la médecine génomique sur l'ensemble du territoire.

Le recours au Séquençage à Très Haut Débit s'effectue selon une liste de pré-indications, un parcours de soins et une organisation territoriale définis spécifiquement pour répondre aux attendus du PFMG2025.



Les prélèvements sanguins et tissulaires des patients sont envoyés aux laboratoires de biologie médicale SEQOIA ou AURAGEN selon leur provenance géographique.

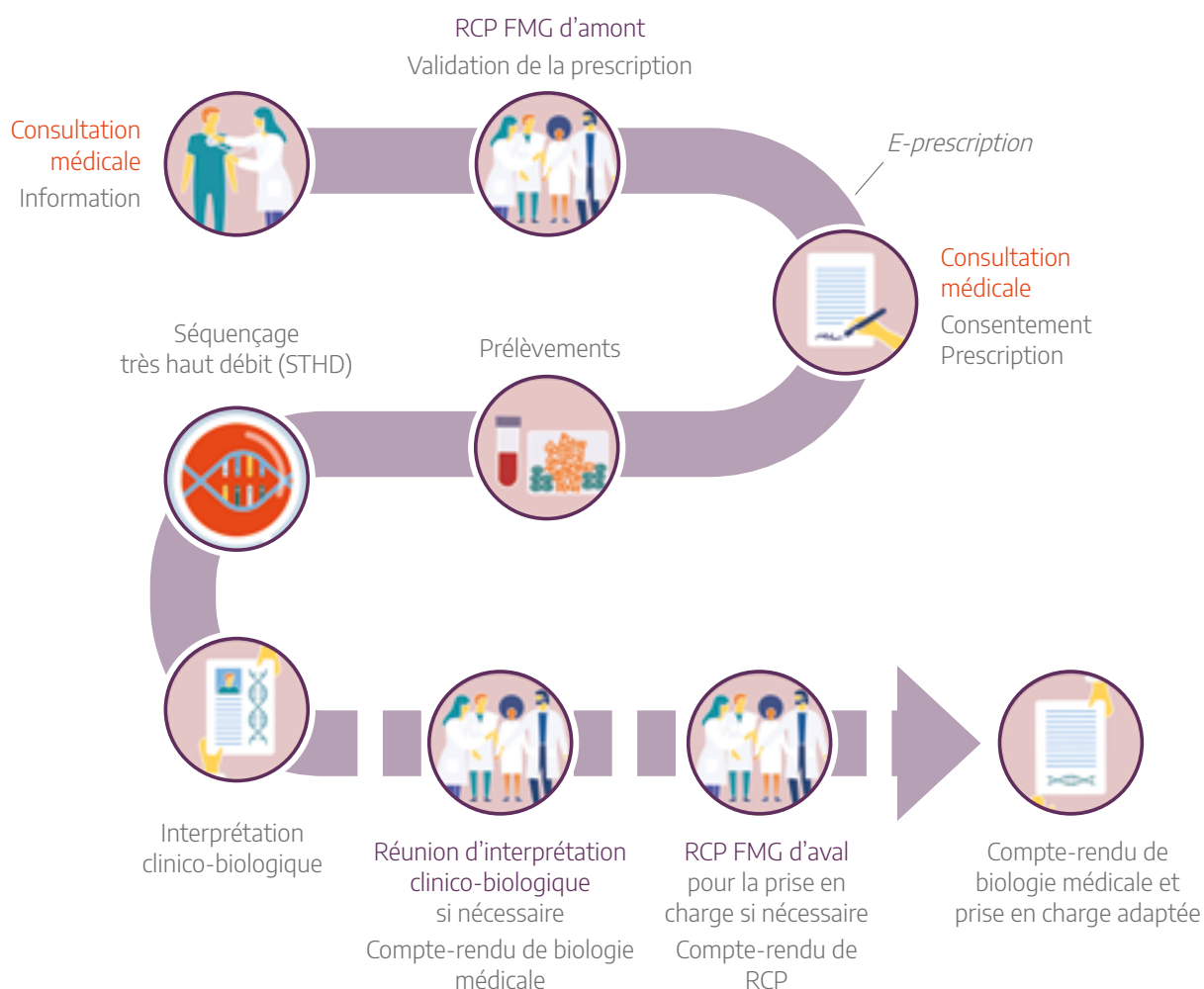
Pour les modalités pratiques, consultez :

- la FAQ : [pfm2025.aviesan.fr > professionnels > FAQ](https://pfm2025.aviesan.fr/professionnels/faq)
- le site web : laboratoire-seqoia.fr
- le site web : auragen.fr

FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

aviesan

> Le parcours de soins



Le plan France médecine génomique 2025 est centré sur le patient, depuis la prescription médicale d'analyse génomique (STHD) jusqu'à la restitution des résultats par le médecin prescripteur.

Un parcours de soins générique a ainsi été défini, en lien avec les professionnels de santé impliqués, et par la suite adapté aux spécificités de chacune des 59 pré-indications.