

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](https://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).

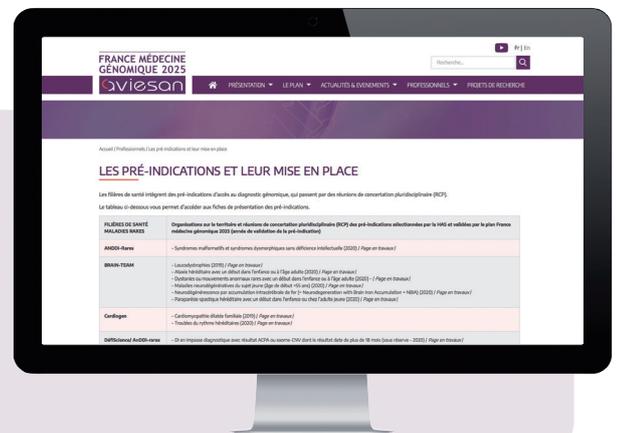
Dans un deuxième temps, chaque pré-indication retenue a vocation à être évaluée par la HAS en vue de sa prise en charge par l'Assurance Maladie.

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 : [pfmtg2025.aviesan.fr](http://pfmtg2025.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 sensoriels**

Déficience intellectuelle

Dysgraphismes

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 sexuelles 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.

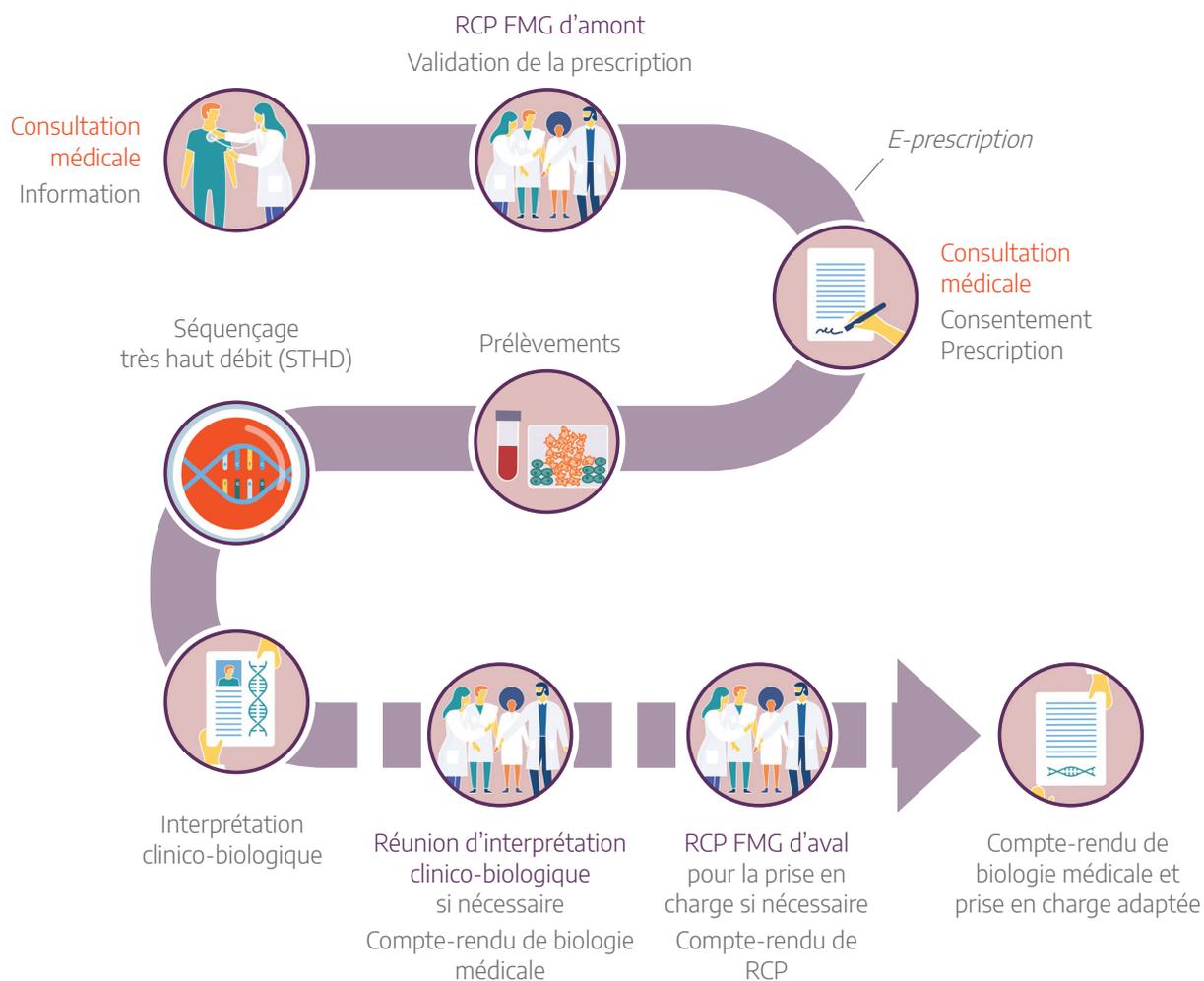
Pour les modalités pratiques, consultez :

- la FAQ : [pfmg2025.aviesan.fr > professionnels > FAQ](https://pfmg2025.aviesan.fr/professionnels/FAQ)
- le site web : [laboratoire-seqoia.fr](https://laboratoire-seqoia.fr)
- le site web : [auragen.fr](https://auragen.fr)

# FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025



## > 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.