

FRANCE MÉDECINE  
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

# Quelles avancées du diagnostic ? Plan France Médecine Génomique 2025

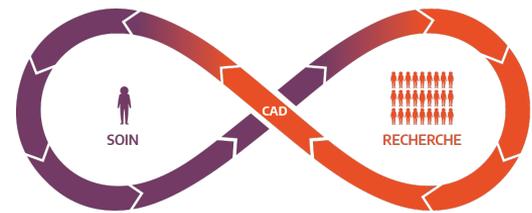
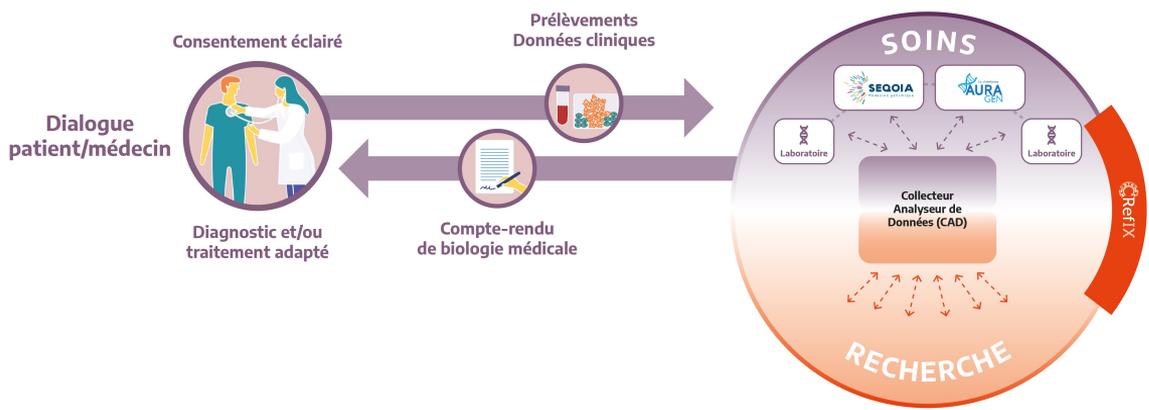
Christel Thauvin

Rare 2021 – les rencontres des maladies rares

aviesan

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

# L'ORGANISATION GLOBALE DU PFMG2025



## ACTIONS TRANSVERSALES

-   
 Ethique, réglementaire et société
-   
 Evaluation médico-économique
-   
 Formation
-   
 Filière industrielle
-   
 Communication
-   
 International
-   
 Projets « pilotes »

**SOIN** : améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients sur la base des connaissances générées par la recherche

**RECHERCHE** : accélérer la recherche par la réutilisation des données PFMG2025

# LES PRÉINDICATIONS D'ACCÈS AU STHD

A ce jour :

- ✓ 51 préindications pour les maladies rares
- ✓ 2 préindications pour l'oncogénétique
- ✓ 8 préindications en cancérologie

➔ **61 préindications PFMG2025**

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

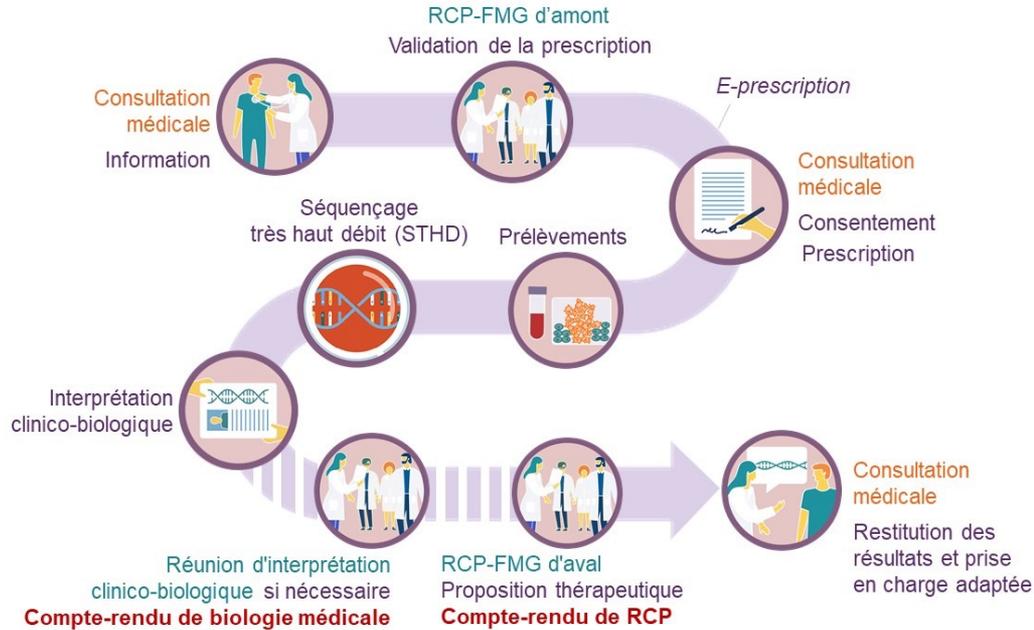
Nombre de patients attendus par an :

- ✓ Maladies rares : **17 000**
- ✓ Cancers : **13 000 si congélation requise**

➔ **Troisième phase de validation fin 2021**



# PARCOURS MÉDICAL GÉNÉRIQUE DES PRÉINDICATIONS



Les informations pour chaque préindication sont colligées sur :

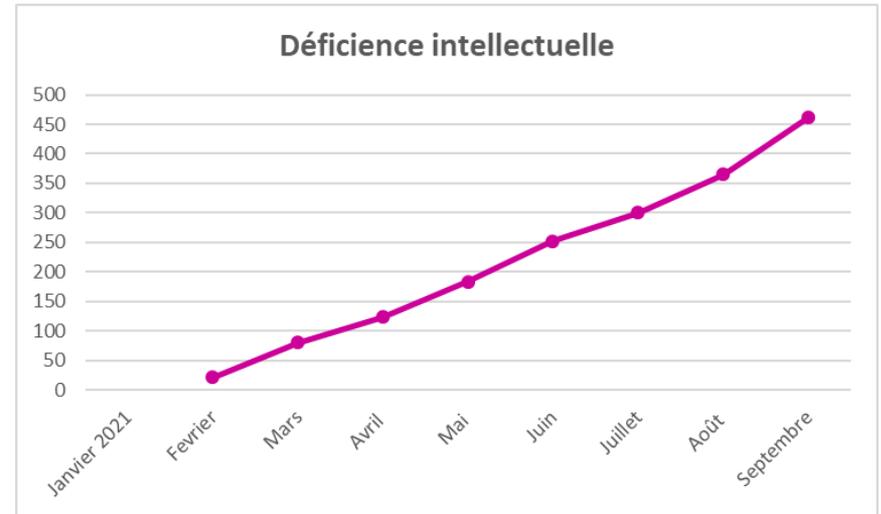
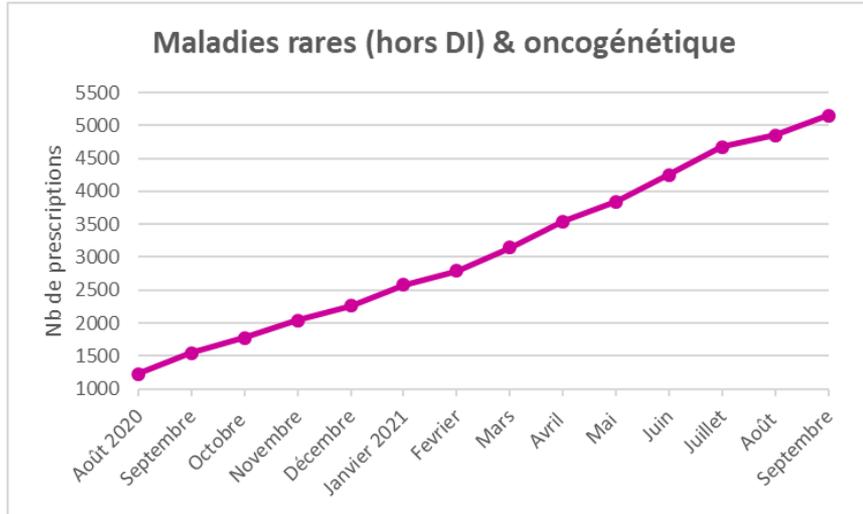
<https://pfmtg2025.aviesan.fr/professionnels/pre-indications-et-mise-en-place/>

# BILAN D'ACTIVITÉ GLOBALE AU 01/10/21

|   |                       | Nb de dossiers patients au 31/12/2020 | Nb de dossiers patients en 2021 (au 30/09/2021) |                |
|---|-----------------------|---------------------------------------|---|----------------|
| Prescriptions validées en RCP-FMG d'amont | <b>Maladies rares</b> | <b>2176</b>                           | <b>3 296</b>                                    | <b>+ 101%</b>  |
|   | Oncogénétique         | 86                                    | 55  |                |
|   | Cancer                | 593                                   | 673   |                |
|   | <b>TOTAL</b>          | <b>2855</b>                           | <b>4 024</b>                                    | <b>+ 88%</b>   |
| Dossiers complets séquencés               |                       | 1279                                  | 3 415   |                |
| Comptes rendus remis au prescripteur      | <b>Maladies rares</b> | <b>81</b>                             | <b>1 062</b>                                    | <b>X18-X20</b> |
|   | Cancers               | 133                                   | 592   |                |
|   | <b>TOTAL</b>          | <b>214</b>                            | <b>1654</b>                                     |                |

Capacité cible = 6 000 dossiers patients par an et par LBM-FMG

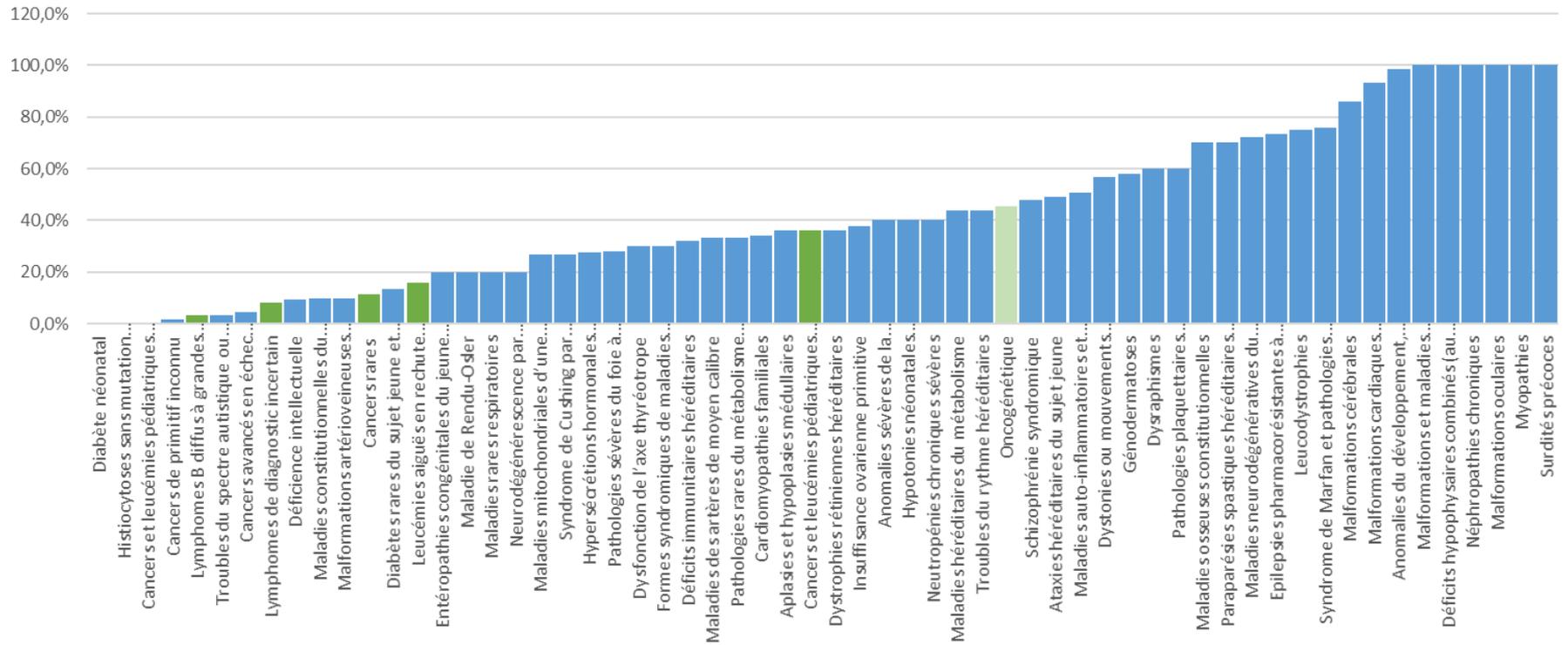
# EVOLUTION DU NOMBRE DE PRESCRIPTIONS MR VALIDÉES EN RCP-FMG D'AMONT



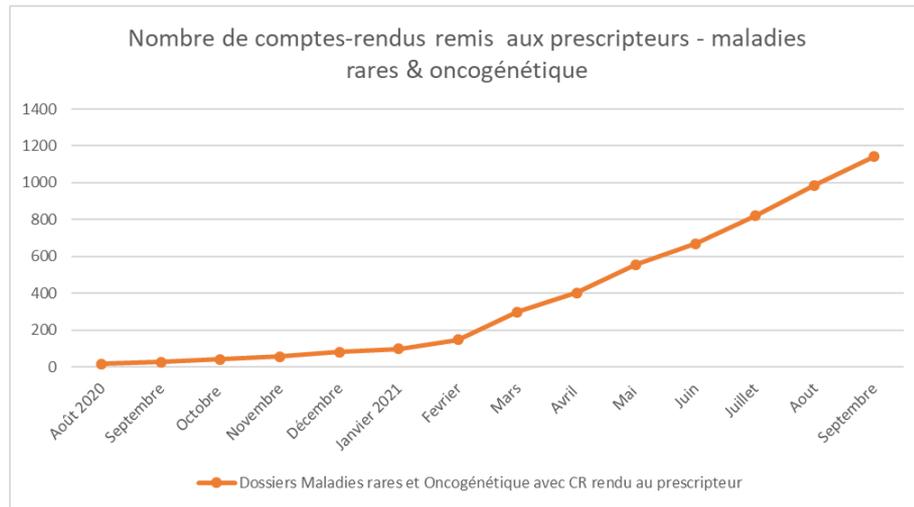
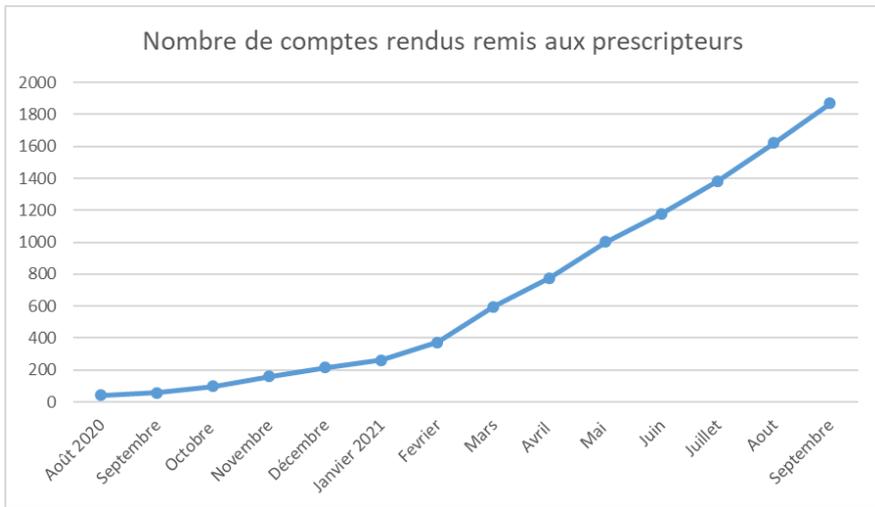
➤ Augmentation linéaire de l'activité de prescription depuis août 2020

# RÉPARTITION DES PRESCRIPTIONS PAR PRÉINDICATION

Répartition des prescriptions par préindication (% par rapport à la cible annuelle)



# EVOLUTION DU NOMBRE DE COMPTES-RENDUS MR



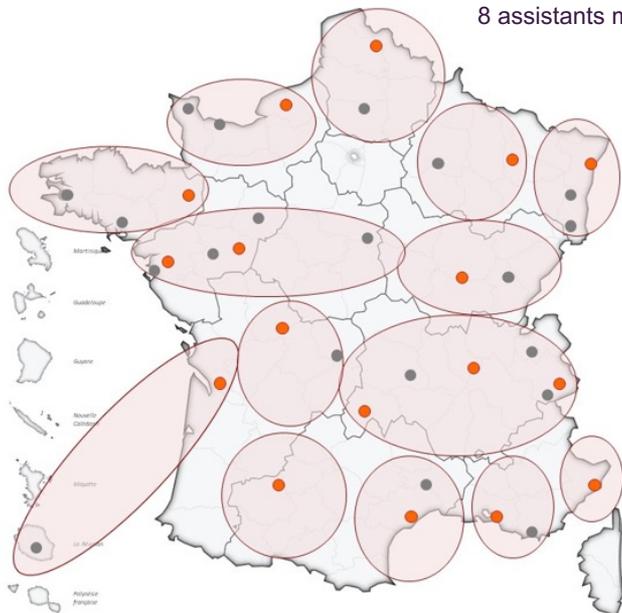
➤ Inflexion du nombre de signatures de comptes rendus à partir du mois de février pour les MR

# ACTIONS DE SOUTIEN A LA MISE EN PLACE DU PARCOURS DE SOINS

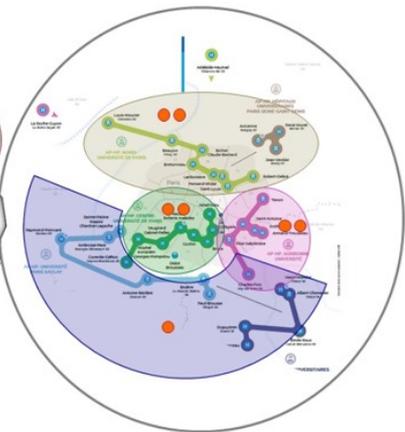
- Aide à la prescription : création de postes d'assistants de prescription
- Phase pilote de RCP-FMG génomiques pour les maladies rares
- Mobilisation pour l'aide à l'interprétation clinico-biologique
- Projet d'interopérabilité des données génomiques
- Recommandations dédiées au parcours génomique

# RÉPARTITION ACTUELLE DES 24 ETP ASSISTANTS DE PRESCRIPTION MALADIES RARES

8 assistants multisites



Les coordonnées des assistants de prescription sont consultables sur le site du PFMG :  
<https://pfm2025.aviesan.fr/assistants-de-e-prescription/>



# ACTIONS DE SOUTIEN A LA MISE EN PLACE DU PARCOURS DE SOINS

- Aide à la prescription : création de postes d'assistants de prescription
- Phase pilote de RCP-FMG génomiques pour les maladies rares
- Mobilisation pour l'aide à l'interprétation clinico-biologique
- Projet d'interopérabilité des données génomiques
- Recommandations dédiées au parcours génomique

# RCP-FMG-MR GÉNOMIQUES

## Définition

- RCP locales dédiées aux maladies rares
- Mises en place dans des CHUs et réparties sur **l'ensemble du territoire**
- Peuvent coexister avec des RCP nationales et/ou interrégionales.
- Valident la prescription du STHD si **«critères phénotypiques de prescription»** respectés pour **l'ensemble des préindications maladies rares**
- Présentation du dossier à la demande du prescripteur
- « Dossiers complexes » → RCP-FMG régionale ou nationale

## Objectifs

Fluidification des circuits d'amont en facilitant la prescription

- **Phase pilote de 6 mois avec 8 RCP-FMG-MR génomiques** : en cours de validation de l'efficacité du dispositif
- **Si efficaces, les RCP-FMG-MR d'amont pourront être déployées sur l'ensemble du territoire.**

# ACTIONS DE SOUTIEN A LA MISE EN PLACE DU PARCOURS DE SOINS

- Aide à la prescription : création de postes d'assistants de prescription
- Phase pilote de RCP-FMG génomiques pour les maladies rares
- **Mobilisation pour l'aide à l'interprétation clinico-biologique**
- Projet d'interopérabilité des données génomiques
- Recommandations dédiées au parcours génomique

## AIDE À L'INTERPRÉTATION BIOLOGIQUE

- Recensement des professionnels volontaires pour participer à l'analyse biologique des données génomiques des LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN
  - 500 volontaires
  - 44 établissements de santé
  
- Définition des modalités de défraiement
- **Signature de conventions cadre pour la sollicitation de biologistes extérieurs**
- **Plus de 200 biologistes habilités pour l'interprétation**
- **De nouvelles formations prévues**

## ACTIONS DE SOUTIEN A LA MISE EN PLACE DU PARCOURS DE SOINS

- Aide à la prescription : création de postes d'assistants de prescription
- Phase pilote de RCP-FMG génomiques pour les maladies rares
- Mobilisation pour l'aide à l'interprétation clinico-biologique
- **Projet d'interopérabilité des données génomiques**
- Recommandations dédiées au parcours génomique

# PROJET D'INTEROPÉRABILITÉ DES DONNÉES

- Pour faciliter le flux des données
- Pour éviter les saisies multiples des données
  
- Projet d'interopérabilité en cours
  - ❖ Avec **BaMaRa** (base de données BNDMR) en maladies rares
  - ❖ Avec le **Dossier Communicant de Cancérologie**
  
- Définition d'un schéma global du circuit des données cliniques

# ACTIONS DE SOUTIEN A LA MISE EN PLACE DU PARCOURS DE SOINS

- Aide à la prescription : création de postes d'assistants de prescription
- Phase pilote de RCP-FMG génomiques pour les maladies rares
- Mobilisation pour l'aide à l'interprétation clinico-biologique
- Projet d'interopérabilité des données génomiques
- **Recommandations dédiées au parcours génomique**

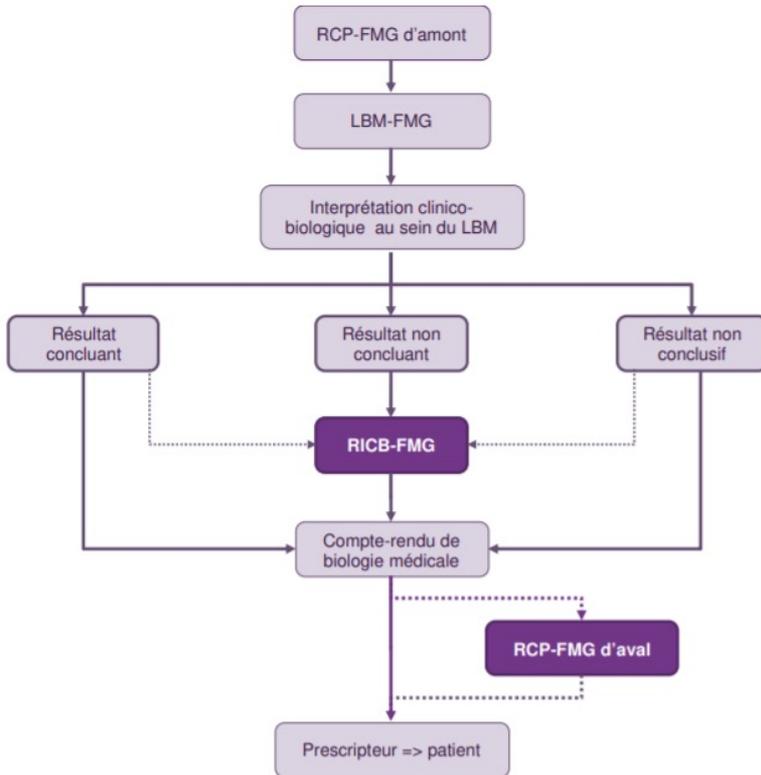
➔ **Rédaction de recommandations à destination des professionnels pour faciliter le parcours de soin :**

<https://pfm2025.aviesan.fr/professionnels/recommandations/>

- Note d'information pour les analyses en trio (2019)
- Recommandations pour les RCP-FMG d'amont pour les maladies rares et l'oncogénétique (2019)
- Recommandations pour le STHD chez les fœtus décédés à partir de tissu fœtal (2020) et à partir de liquide amniotique (2021)
- Gestion des données constitutionnelles pour les pré-indications de cancérologie (2021)
- Recommandations pour l'envoi de prélèvements sanguins pour les maladies rares et l'oncogénétique (2021)
- Recommandations pour l'organisation des circuits postanalytiques (2021)

# CIRCUITS POST-ANALYTIQUES

## Maladies rares et oncogénétique



**RICB**  
=  
**Réunion d'interprétation clinico-biologique**

# RÉANALYSE DES DONNÉES

- Mise en place d'un **GT réanalyse, bases et partage de données**
- ➔ Définir la stratégie et les outils à déployer à l'échelle nationale en vue
  - de la réanalyse des données produites
  - de la constitution et/ou de la participation à des bases de données de variations génomiques d'intérêt
  - du partage de données à l'échelle nationale et internationale
- Première réunion le 6 octobre

# Merci de votre attention