

# Séquençage très haut débit dans les cancers pédiatriques : organisation nationale et impacts

Ludovic Lacroix<sup>1</sup>, Gaëlle Pierron<sup>2</sup>, Julien Masliah Planchon<sup>2</sup>, Tiphaine Adam-de-Baumais<sup>1</sup>, Marc Barritault<sup>3</sup>, Alain Viari<sup>4</sup>, Adrien Buisson<sup>3</sup>, Gaëlle Tachon<sup>3</sup>, Valéry Attignon<sup>3</sup>, Helène Cave<sup>5</sup>, Helène Lapillonne<sup>6</sup>, Pascale Flandrin<sup>7</sup>, Eric Delabesse<sup>8</sup>, Sylvie Tondeur<sup>9</sup>, Mathilde Laubert<sup>2</sup>, Imene Hezam<sup>1</sup>, Isabelle Rochet<sup>3</sup>, Silvana Dangiolo<sup>1</sup>, Samuel Abbou<sup>1</sup>, Pablo Berlanga<sup>1</sup>, Jacques Grill<sup>1</sup>, Franck Bourdeaut<sup>2</sup>, Natacha Entz-Werle<sup>10</sup>, Pierre Leblond<sup>3</sup>, Nicolas André<sup>11</sup>, Antony Ceraulo<sup>3</sup>, Marion Strullu<sup>5</sup>, Pierre Rohrllich<sup>12</sup>, Arnaud Petit<sup>6</sup>, Stéphane Ducassou<sup>13</sup>, Léa Guerrini Rousseau<sup>1</sup>, Claudia Pasqualini<sup>1</sup>, Nadège Corradini<sup>3</sup>, Gudrun Schleiermacher<sup>2</sup>, Birgit Georger<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Gustave Roussy, Villejuif, France; <sup>2</sup> Institut Curie, Paris, France; <sup>3</sup> Centre Léon Bérard, Lyon, France; <sup>4</sup> INRIA Grenoble-Rhône-Alpes, France; <sup>5</sup> Hôpital Robert-Debré, Paris, France; <sup>6</sup> Hôpital Armand Trousseau, APHP, Paris, France; <sup>7</sup> CHU Saint-Étienne, Saint-Priest-en-Jarez, France; <sup>8</sup> CHU de Toulouse, Toulouse, France; <sup>9</sup> CHU Grenoble Alpes, Grenoble, France; <sup>10</sup> CHU de Strasbourg, Strasbourg, France; <sup>11</sup> Hôpital de La Timone, AP-HM, Marseille, France; <sup>12</sup> CHU de Nice, Nice, France; <sup>13</sup> CHU Pellegrin-Hôpital des Enfants, Bordeaux, France.

**Thèmes :** Impulser des collaborations, enrichir et faire émerger des réflexions collectives, encourager les échanges des différents acteurs impliqués en médecine génomique, fédérer autour des enjeux de la médecine génomique et du PFMG2025.

## Contexte

Dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025), il existe deux pré-indications pour les cancers pédiatriques :

- Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic ouverte pour les *neuroblastomes, tumeurs cérébrales, tumeurs rares, leucémies et ostéosarcomes*
- Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement ouverte pour toutes tumeurs

La pré-indication pour les situations d'échec de traitement (maladie réfractaire ou en rechute) a été mise en place à la suite du programme « MAPPYACTS » (NCT02613962) pour identifier de nouvelles altérations génétiques somatiques afin d'orienter les patients vers des traitements ciblés et ceci en dehors d'essais cliniques si les patients sont non éligibles ou encore, si les essais sont indisponibles.

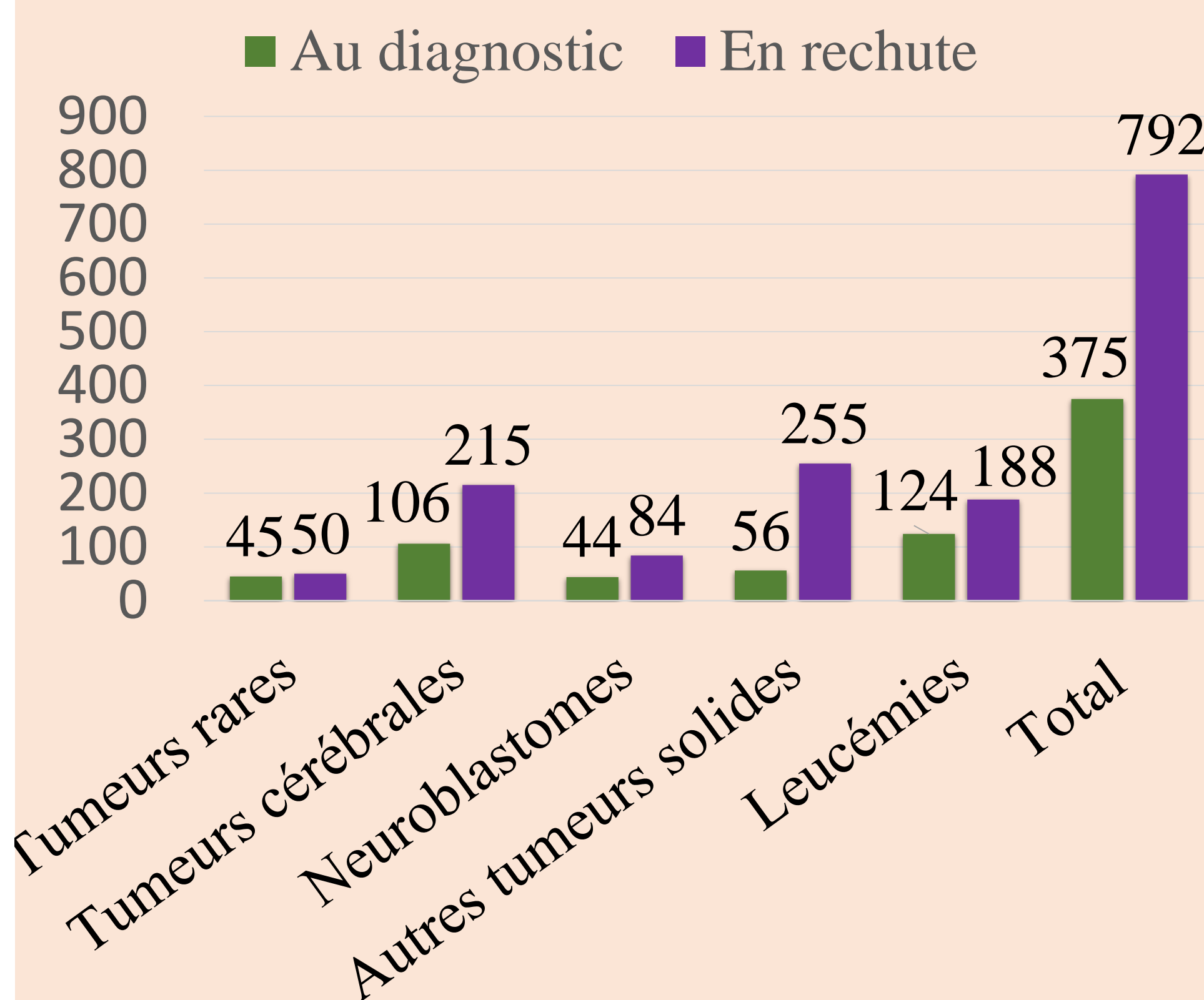
## Objectifs

- Optimiser la prise en charge des enfants et des adolescents atteints de cancer au diagnostic ou en situation d'échec de traitement,
- Mettre en place des projets de recherche nationaux et internationaux dans le cadre du soin et de la recherche à partir des données recueillies dans le cadre du circuit PFMG2025,
- Identifier de nouvelles altérations génétiques somatiques pour le développement de thérapies ciblées.

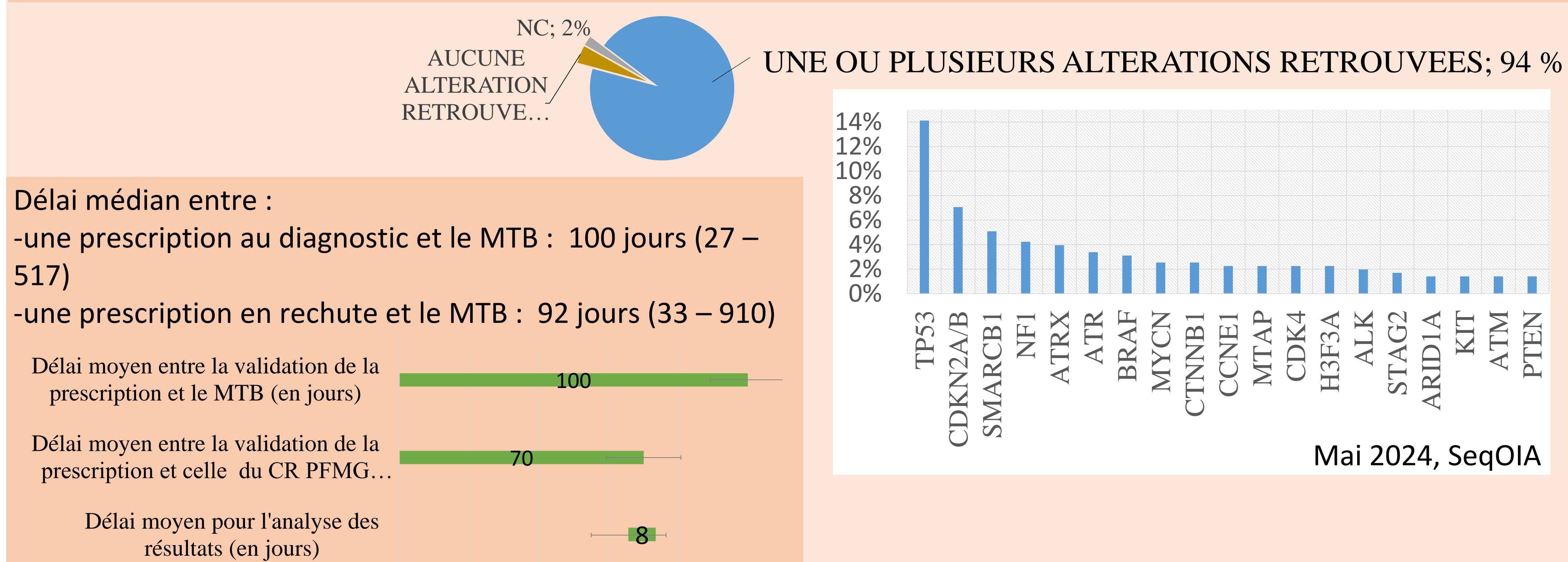
## Résultats

**Molecular Tumor Board (MTB) hebdomadaire national :** les référents cliniciens et les référents biologistes-médicaux se réunissent pour discuter des résultats de l'analyse moléculaire et des stratégies thérapeutiques possibles pour les cas en situation d'échec de traitement. Une évaluation médico-économique est réalisée en aval pour les dossiers avec une pré-indication au diagnostic.

### Nombre de prescriptions au diagnostic et en rechute par pathologies (2020 - 2024)



### Pourcentage de patients atteints de tumeurs solides avec des altérations somatiques retrouvées telles que des mutations, des fusions ou encore des CNV (n = 377 prescriptions terminées, NC : Non Contributives)



## Finalités

### Circuit du PFMG2025 pour les cancers pédiatriques

- Organisation des centres au niveau national en fonction des plateformes SeqOIA et AURAGEN

### MTB national hebdomadaire

- Intégration pour les décisions thérapeutiques pour la pré-indication diagnostic
- Identification de nouvelles altérations génétiques somatiques pour une orientation vers des essais thérapeutiques pour les pré-indication en échec

### Développement de projets de recherche

- MAPPYACTS 2 : évaluation des résultats du PFMG 2025 pour les situations d'échec et suivi des thérapies proposées
- PFMG2025 vs Standard of Care: évaluation de l'apport du séquençage par rapport aux analyses effectuées dans le cadre du soin au diagnostic