

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

SOFFOET 2 JUILLET 2020

PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

PRÉ-INDICATIONS EN FOETOPATHOLOGIE

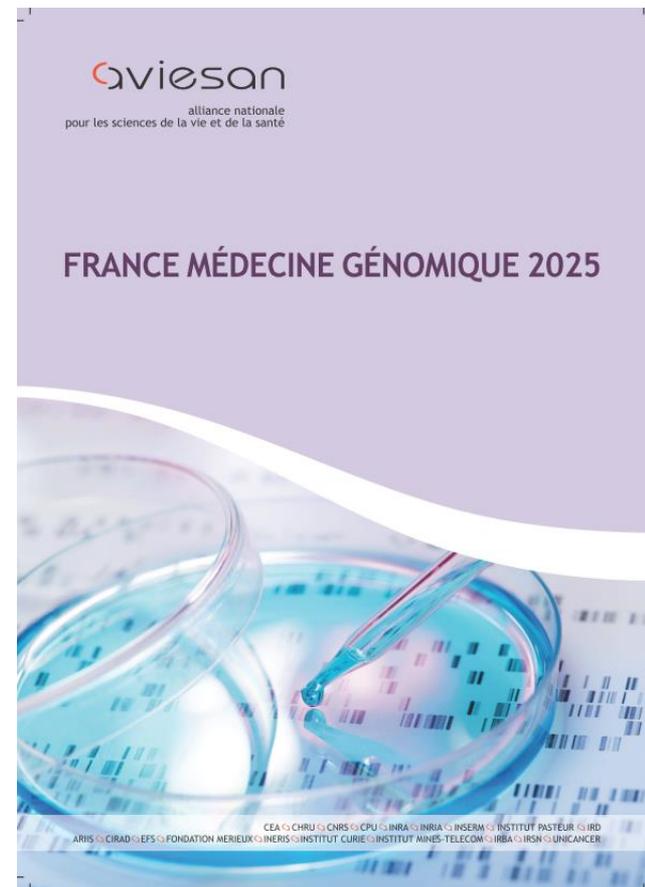
CHRISTEL THAUVIN

aviesan

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

Plus de 160 personnes mobilisées, pendant un an sous la présidence d'Aviesan,

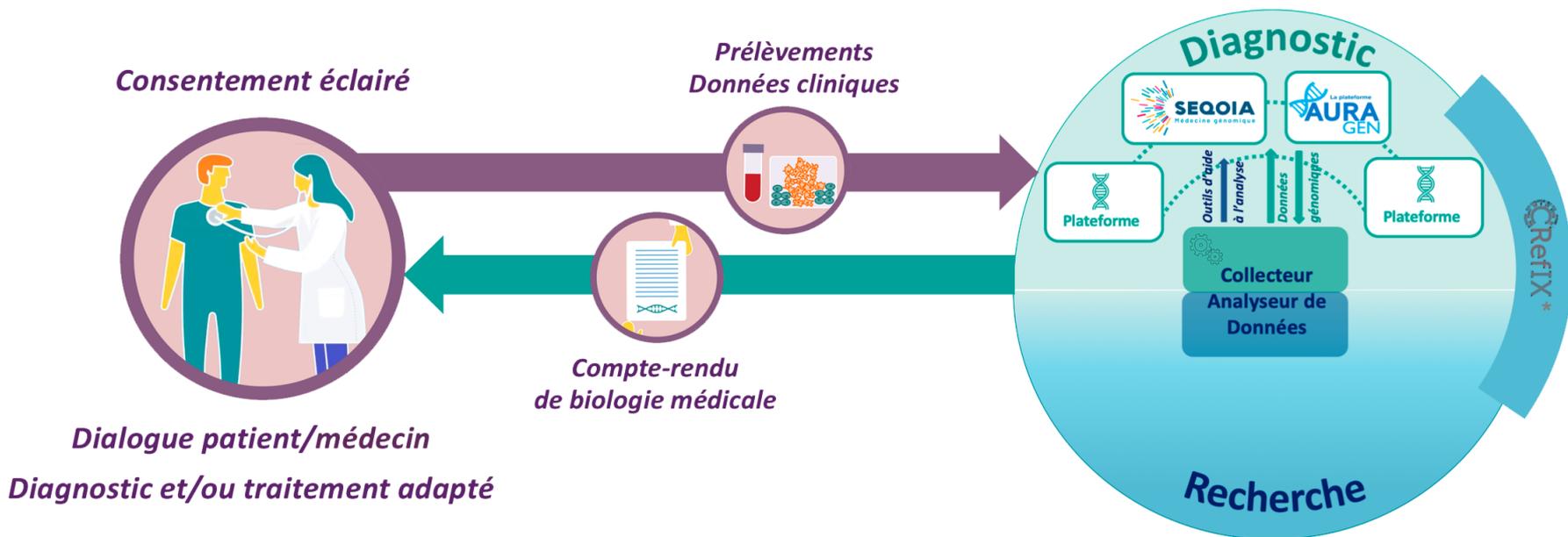
- **représentants institutionnels**
- **des compétences transversales des domaines de la recherche, de la santé, et de l'industrie,**
- **les agences de recherche et sanitaires,**
- **les ministères,**
- **les industriels (Ariis, IT,...)**
- **la CNAMTS et l'HAS,**
- **le CGI,**
- **l'école d'économie de Toulouse,....**



3 OBJECTIFS – 14 MESURES

- I. METTRE EN ŒUVRE LES INSTRUMENTS DU PARCOURS DE SOIN GÉNOMIQUE**
- II. ASSURER LA MISE EN ŒUVRE OPÉRATIONNELLE ET LA MONTÉE EN PUISSANCE**
- III. METTRE EN ŒUVRE LES OUTILS DE SUIVI ET DE PILOTAGE**

AMBITIONS DU PFMG 2025



*CreFIX : centre de référence, d'innovation, d'expertise et de transfert

ACTIONS TRANSVERSALES



Filière industrielle



Evaluation médico-économique



Formation



Ethique, réglementaire et société



Communication



International

Qu'est-ce qu'une pré-indication ?



Pré-indication (validée par GT6 du PFMG 2025)

*Indicateurs de suivi
(dont tableau de bord transmis
aux filières et plateformes)*

Evaluation par la HAS en vue de l'inscription à la nomenclature

- Éléments cliniques (valeur ajoutée du WGS par rapport à prise en charge de référence)
- Fiabilité de l'organisation

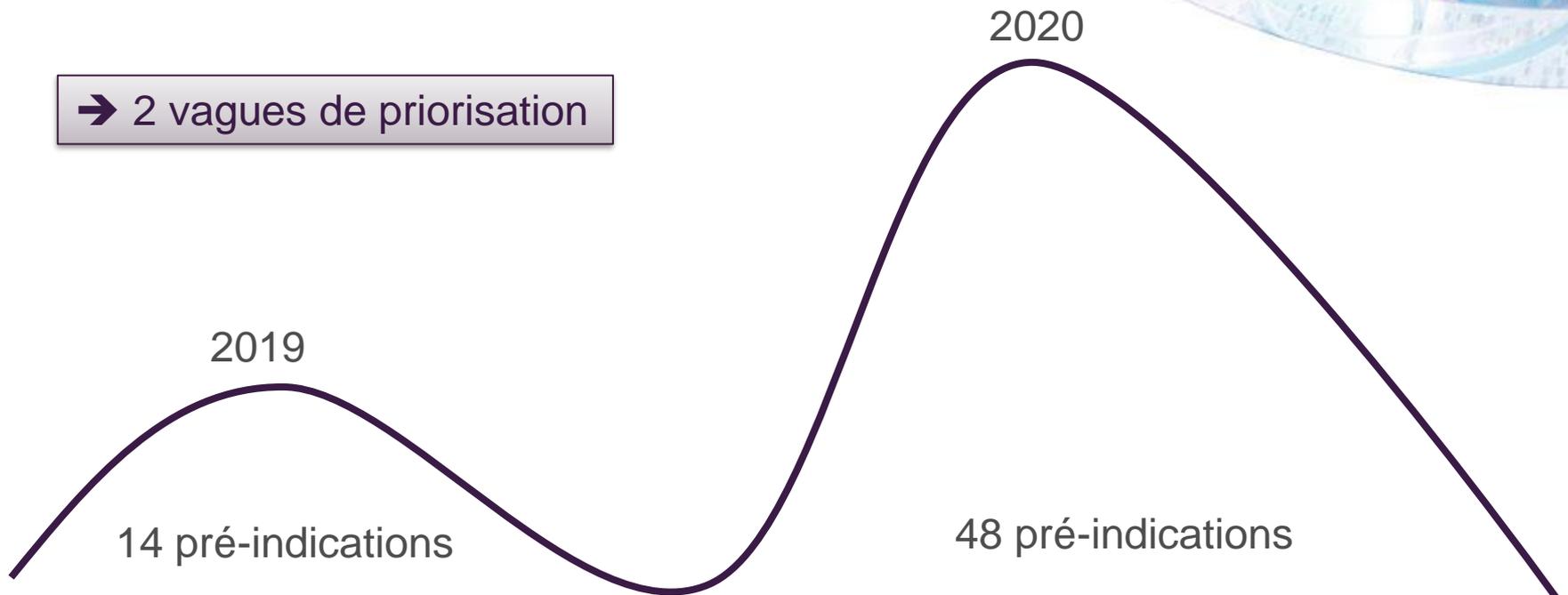
Indication (validée par la HAS)

- Les pré-indications retenues ont vocation à être évaluées dans un 2^{ème} temps par la HAS en vue de leur inscription à la nomenclature.
- A cet effet, il est indispensable que :
 - le GT 6 de la HAS précise les données nécessaires en vue de l'évaluation de ces actes par la HAS
 - pour chaque pré-indication, un nombre suffisant de patients soit adressé aux plateformes de séquençage pour permettre le recueil de ces données.
- Le PFMG2025 accompagnera les pré-indications retenues pour accélérer et faciliter leur mise en œuvre.

61 Pré-indications

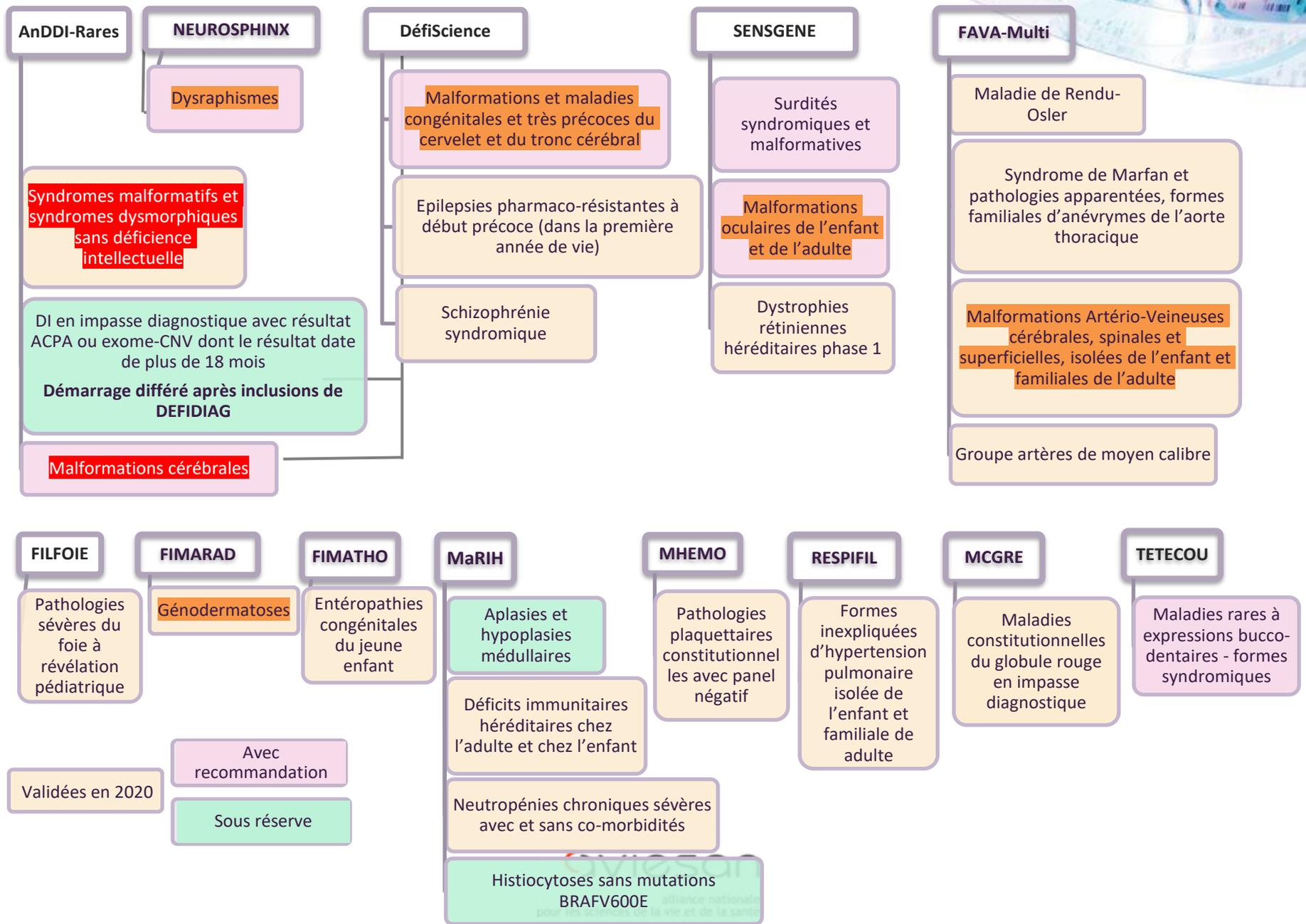


→ 2 vagues de priorisation



- 51 pré-indications maladies rares (impliquant 21 FSMR)
- 10 pré-indications cancer et oncogénétique

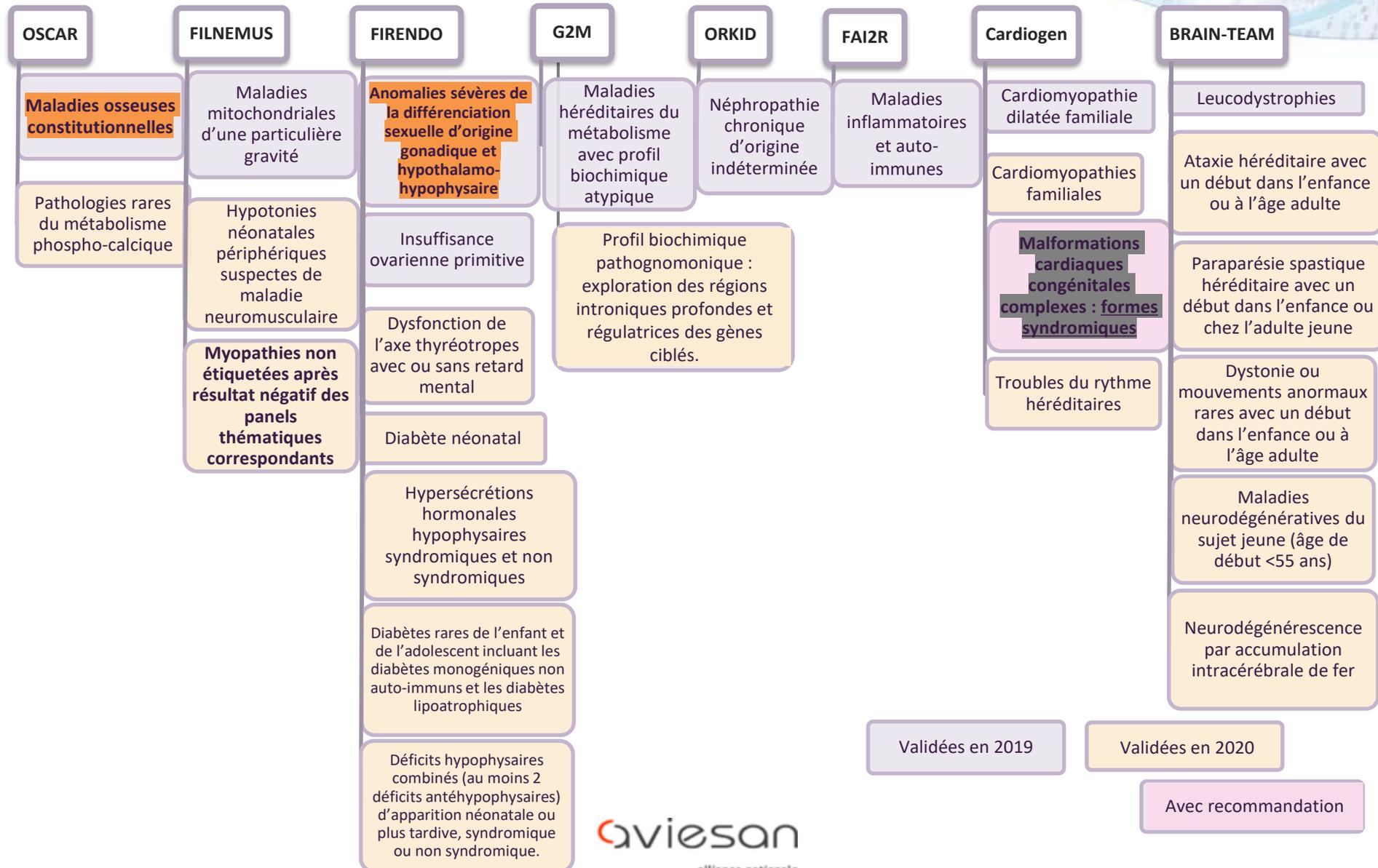
Pré-indications maladies rares (1)



Pré-indications maladies rares (2)



En foetopathologie

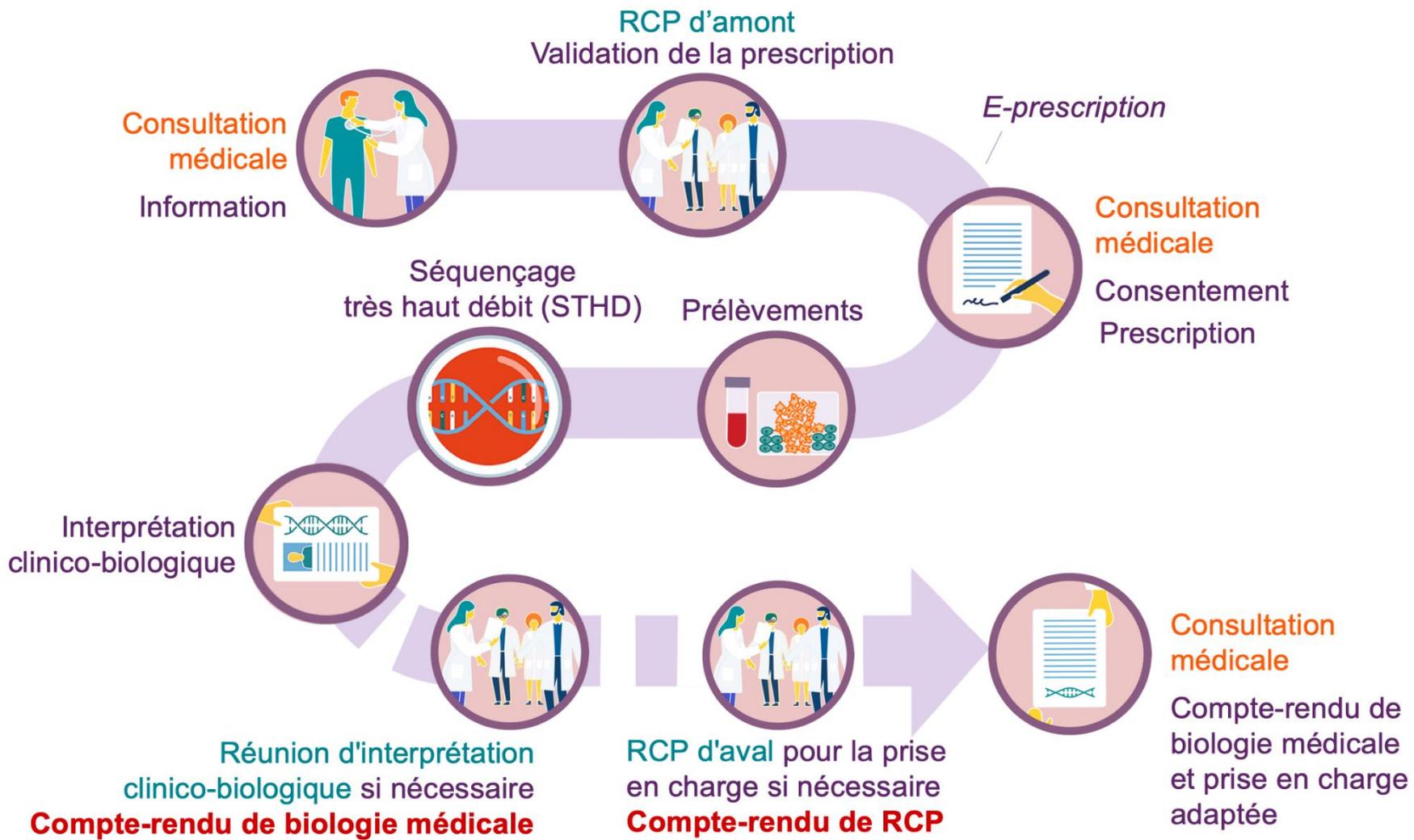


Validées en 2019

Validées en 2020

Avec recommandation

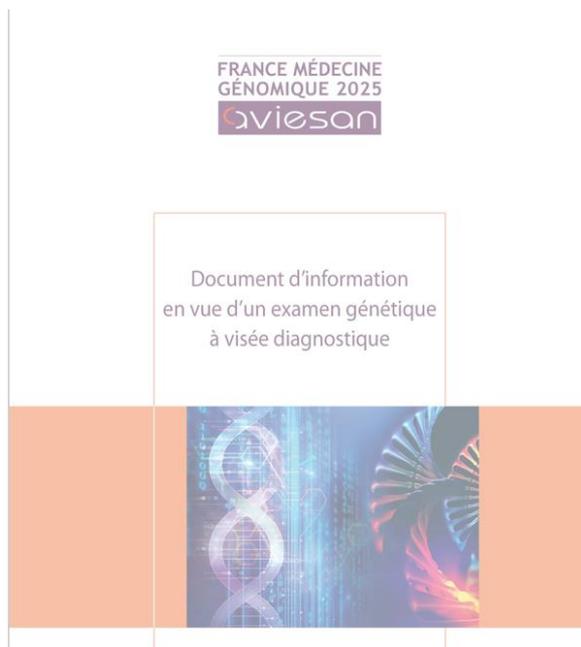
CIRCUIT DE PRESCRIPTION



Disponibles en ligne : pfm2025.aviesan.fr

Note d'information
A transmettre au patient

Consentement
A télécharger et imprimer



Plan France Médecine Génomique 2025 Consentement pour l'examen à finalité médicale des caractéristiques génétiques d'une personne majeure¹

IDENTITE de la personne (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)

Je [soussigné(e)] reconnais avoir été informé(e) par le : Dr. (tel / / / /)
 Conseiller en génétique (tel / / / /) sous la responsabilité du
Dr. (tel / / / /)

Sur l'examen des caractéristiques génétiques qui m'a été proposé

Pour l'examen diagnostic de (préciser obligatoirement le nom de la maladie ou groupe de maladies recherchées ou l'indication de l'examen prescrit):

- J'ai reçu les informations portant notamment sur :
- La maladie recherchée, les moyens de la détecter, le degré de fiabilité des examens, les possibilités de prévention et de traitement, ainsi que les risques de transmission génétique de cette maladie, les conséquences possibles pour d'autres membres de ma famille, la nécessité de les informer et les modalités possibles de leur information ;
 - La conservation et l'utilisation ultérieure possible de mes échantillons biologiques et des données issues de l'examen.

- ✓ Consentements pour les examens de génétique constitutionnelle disponibles
- ✓ Consentement pour les foetus et adultes sous tutelle
- ✓ **PRIVILEGIER L' ANALYSE EN TRIO (WGS 30X)**



Chaque prescripteur doit être rattaché à une RCP par préindication

Tableau dynamique : actualisable



MERCI DE VOTRE ATTENTION

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

12