

La révolution de la médecine génomique en France est en marche.

Paris, le 7 janvier 2025

Grâce au déploiement du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025), le séquençage du génome est maintenant disponible en France en pratique clinique pour les patients atteints de maladies rares, de cancers ou à haut risque héréditaire de cancer, dans des indications médicales bien définies. Ils peuvent ainsi bénéficier d'une prise en charge diagnostique et thérapeutique plus personnalisée. A ce jour, environ 21 000 patients atteints de maladies rares ou à haut risque héréditaire de cancer et 5 500 patients atteints de cancers ont bénéficié d'un séquençage de leur génome. Un collectif de plus d'un millier de professionnels impliqués dans le PFMG2025 vient de publier dans la revue internationale *The Lancet Regional Health – Europe* les défis relevés pour mettre en place cette organisation nationale et présenter les premiers résultats obtenus.

Le Plan France Médecine Génomique 2025

Avec le lancement en 2016 du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025), la France est l'un des premiers pays à intégrer le séquençage du génome en pratique clinique à l'échelle nationale. Ce plan national a pour ambition de permettre un accès équitable à la médecine génomique pour les patients atteints de maladies rares, de cancers ou à haut risque héréditaire de cancer. Le PFMG2025 s'est déployé en lien avec le Plan National Maladies Rares et la Stratégie décennale de lutte contre les cancers. L'ambition du PFMG2025 est également d'adosser et d'encourager une activité de recherche autour des données qui résultent de ces analyses de séquençage de génomes. Le PFMG2025 est une initiative collégiale qui a mobilisé plus d'un millier de professionnels, cliniciens, ingénieurs, techniciens, bioinformaticiens, biologistes, chercheurs, personnels de ministères ou d'agences sanitaires..., tant au niveau national que local.

Une organisation opérationnelle solide au niveau national en lien avec les initiatives internationales

La France a mis en place un parcours de soins spécifique à la médecine génomique, centré autour du patient, et créé des infrastructures dédiées : un réseau de laboratoires de séquençage génomique, les deux premiers étant localisés en régions Auvergne-Rhône-Alpes (AURAGEN) et Ile-de France (SeqOIA) ; un Centre de Référence, d'Innovation, d'eXpertise et de transfert (CReFIX) et un Centre national de collecte et d'analyse des données du PFMG2025 pour le soin et la recherche (le CAD, pour Collecteur Analyseur de Données). Plus de 1.000 médecins exerçant dans plus de 90 établissements de santé ont à ce jour déjà prescrit un examen de séquençage génomique. Les laboratoires AURAGEN et SeqOIA ont habilité environ 350 biologistes médicaux pour interpréter les données génomiques afin de rendre un résultat diagnostique au patient. En lien avec la Haute Autorité de Santé, 77 préindications cliniques définissant les critères d'accès au séquençage génomique ont été priorisées, aussi bien pour les enfants que pour les adultes. Elles feront ensuite l'objet d'une évaluation médico-économique pour déterminer lesquelles seront prises en charge à l'avenir par un financement de droit commun. Le PFMG2025 poursuit par ailleurs une politique de collaboration avec d'autres initiatives nationales de médecine génomique afin de mutualiser les expériences de mise en œuvre et de définir des standards internationaux, en lien avec l'initiative européenne *1+ Million Genomes* pour le partage des données génomiques à l'échelle européenne.

Des premiers résultats très encourageants

Presque 35 000 prescriptions ont été reçues par les laboratoires de séquençage génomique depuis le début de leur activité. Ce nombre augmente régulièrement, avec une croissance annuelle de 30%.

21 000 patients atteints de maladies rares ou avec une prédisposition héréditaire au cancer ont reçu un compte-rendu. L'examen de séquençage de génome a permis de poser un diagnostic pour 30% d'entre eux, souvent après des années d'impasse diagnostique.

Sur la même période, environ 5 500 patients atteints de cancers ont reçu un résultat de séquençage de génome, avec, pour 89% d'entre eux, l'identification d'un variant génétique tumoral d'intérêt faisant discuter une proposition thérapeutique. Ces résultats sont particulièrement encourageants à l'heure des thérapies ciblées et de la médecine personnalisée en cancérologie.

De nombreuses perspectives pour la suite du Plan France Médecine Génomique 2025

« L'organisation mise en place dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025 est solide » acquiesce Frédérique Nowak, coordinatrice du PFMG2025. « Les priorités du PFMG2025 sont d'en assurer la viabilité économique, de développer les projets de recherche, et d'encourager les collaborations avec les partenaires européens ». Le Professeur Christel Thauvin, copilote du PFMG2025, ajoute « La diminution très significative des coûts de production du séquençage à l'échelle individuelle devrait permettre d'envisager à l'avenir un élargissement de la médecine génomique à d'autres situations cliniques, comme le diagnostic prénatal, la mise en place d'un programme de dépistage néonatal, la pharmacogénétique ou encore l'ouverture du champ des maladies communes ».

Plus d'information sur le Plan France Médecine génomique :

<https://pfm2025.fr/>

Lien pour l'article :

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2666776224003521>



Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles

Direction générale de l'offre de soins

Mél : DGOS-COM@sante.gouv.fr

Ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur et de la Recherche

Direction générale de la recherche et de l'innovation

Mél : anabelle.doisy@recherche.gouv.fr

Institut national de la santé et de la recherche médicale - Inserm

Équipe de pilotage du Plan France Médecine Génomique 2025

Mél : presse@inserm.fr