

ÉTATS GÉNÉRAUX DE LA MÉDECINE GÉNOMIQUE

Oncologie & Maladies rares

Recommandations soumises au vote Delphi



20 recommandations organisées en 6 axes

Octobre 2026

SFMPP · Unicancer · La Ligue nationale contre le Cancer — sous le haut patronage du ministère de la Santé

Objet et mode d'emploi du document

Le but des Etats Généraux de la Médecine Génomique (EGMG) est de formuler des propositions concrètes, émanant des usagers et des acteurs de terrain, visant à améliorer l'accès à la médecine génomique en France.

Portés par la SFMPP, Unicancer et La Ligue nationale contre le Cancer, et placés sous le haut patronage du ministère de la Santé, les EGMG ont élaboré ces propositions sur la base des échanges conduits avec les institutions et agences (DGOS, DGS, HAS, ABM, INCa, CNAM), les sociétés savantes et CNP, les professionnels et plateformes de terrain (CHU, CLCC, laboratoires de référence, PFMG) et les représentants des patients. Ces échanges se sont appuyés sur un état des lieux et une revue documentaire ciblée des données et rapport d'experts disponibles (notamment Livre blanc de la génétique médicale porté par la FFGH, RIP DIAG et données ABM, données du PFMG 2025, RIHN, PIRAMIG, BNDMR/BAMARA, avis CCNE, rapport OPECTS, initiative GEN R, etc.).

Le vote Delphi vise à valider et prioriser ces orientations auprès d'un panel représentatif des usagers et professionnels de santé, afin de transformer un constat partagé en consensus national opérationnel, porté auprès du ministère et des décideurs publics.

Les parties prenantes, classées par ordre alphabétique, sont représentées par près de 200 experts qui ont été désignés par :

- Les associations de patients : l'AFM-Téléthon, l'Association des Malades Souffrant d'Angioedèmes (AMSAO), l'Association des Maladies Héritaires du Rythme Cardiaque (AMRYC), l'Association Pour Encourager la recherche sur la Hernie Diaphragmatique (APEHDia), l'Association Guerrier Mitochondrial (AGM), l'Association Maladie du Foie depuis l'Enfance (AMFE), Association Smith Magenis 17 France, Association Syndrome Wiedemann-Steiner France, BRCA France, Collectif Triplettes Roses, FAST France, La Ligue Cardiomyopathie, La Ligue nationale contre le Cancer, Maladies Rares Occitanie, Petit Cœur de Beurre ;
- Les sociétés savantes, organisations professionnelles, fédérations et filières, entre autres : Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF), Association française de Bio-Informatique pour le Diagnostic (BioInfoDiag), Association Française des Conseillers en Génétique (AFCG), Association Française d'Urologie (AFU), Association Francophone de Génétique Clinique (AFGC), Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire (ANPGM), Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale (CNEPGM), Conseil National Professionnel d'Anatomie et Cytologie Pathologiques, Conseil National Professionnel de Biologie Médicale, Conseil National Professionnel de Génétique Clinique, Chromosomique et Moléculaire (CNP de Génétique), Conseil National Professionnel d'Oncologie, Fédération des Établissements Hospitaliers et d'Aide à la Personne Privés Solidaires (FEHAP), Fédération Française de Génétique Humaine (FFGH), Fédération Hospitalière de France (FHF), Fédération de l'Hospitalisation Privée (FHP), Filière nationale de santé maladies rares cardiovasculaires (CARDIOGEN), Filière de santé des maladies vasculaires rares à atteintes multisystémiques (FAVA-Multi), Filière de santé maladies rares endocriniennes (FIRENDO), Filière de Santé Maladies Rares « Maladies Héritaires du Métabolisme » (G2M), Fondation Aide et Recherche en Cancérologie Digestive (A.R.CA.D.), Groupe Francophone de Cytogénomique Oncologique (GFCO), Groupe Génétique et Cancer (GGC), Réseau National de Pharmacogénomique (RNPGx), SeqOIA, Société des Internes de Génétique de France (SIGF), Société Française de Diagnostic Préimplantatoire (SFDPI), Société Française de Fœtopathologie (SOFFOET), Société Française de Génétique (SFG), Société Française de Génétique Humaine (SFGH), Société Française d'Histocompatibilité et d'Immunogénétique (SFHI), Société Française de Médecine Prédictive et Personnalisée (SFMPP), Société Française de Sénologie et de Pathologie Mammaire (SFSPM), Société Française du Cancer (SFC), Société Francophone de Neurogénétique (SFNG), Syndicat National des Médecins Biologistes (SNMB), Unicancer et Centres de Lutte Contre le Cancer (CLCC) ;
- Les laboratoires hospitaliers de génétique moléculaire.

Nous vous remercions d'avoir accepté de participer à ce vote pour représenter votre organisme.

Ce document rassemble les propositions issues des travaux des États Généraux de la Médecine Génomique, structurées en six axes et vingt et une recommandations. Il constitue le support de référence du vote Delphi.

Pour chaque recommandation, il distingue trois niveaux de lecture :

- L'énoncé soumis au vote, visible sur la plateforme ;
- Le détail de la proposition, avec des précisions sur le périmètre et les mesures clés associées, explicitant ce que recouvre l'énoncé ;
- Les constats et sources sur lesquels sont fondées les propositions (éléments chiffrés, cas concrets et références documentaires).

Dans l'ensemble du document, la notion d'« examens génomiques » recouvre, sauf mention contraire, les examens de génétique constitutionnelle, les examens de génétique somatique (génomique tumorale, pathologie moléculaire), et les signatures génomiques.

Vue d'ensemble des 21 recommandations

Code	Énoncé soumis au vote
AXE 1 – Piloter et financer la médecine génomique, garantir l'équité d'accès	
R1	Mettre en place un pilotage national de la médecine génomique, coordonnant l'offre, les financements, les ressources humaines, les données et les parcours.
R2	Garantir un accès équitable aux examens génomiques sur l'ensemble du territoire, y compris dans les DROM-COM, notamment grâce au Plan France Médecine Génomique (PFMG).
AXE 2 — Assurer la pertinence de la prescription et la qualité des examens	
R3	Généraliser la e-prescription des examens génomiques pour en assurer la pertinence, la traçabilité et le pilotage national.
R4	Définir des délais opposables pour le rendu des examens génétiques et de génomique tumorale, adaptés aux impératifs diagnostiques et thérapeutiques.
R5	Définir un référentiel national dynamique de juste prescription des actes génomiques, non par liste de gènes, mais par indications et stades de la maladie.
AXE 3 — Adapter le financement, la nomenclature et l'évaluation des actes	
R6	Inscrire les analyses génomiques « NGS » à la nomenclature de façon générique, selon des critères volumétriques et qualitatifs, leurs indications étant définies par le référentiel national de juste prescription (R5).
R7	Suspendre les décotes du RIHN des examens en attente d'évaluation et garantir une sortie rapide et sécurisée vers la nomenclature des actes évalués favorablement par la HAS.
R8	Garantir, dans les établissements ex-DG (ex-dotation globale), le financement des actes génétiques et génomiques à leur sortie du RIHN.
R9	Rendre opérationnel le RIHN 2.0, en clarifiant le recueil de données, l'accès aux tests sans limitation de volume et leur financement.
R10	Mettre en place une évaluation accélérée et continue des actes génomiques, s'appuyant davantage sur les recommandations nationales et européennes existantes que sur de nouvelles évaluations.
R11	Refondre la procédure de tarification des actes de biologie médicale (NABM) et d'anatomopathologie (CCAM) après avis de la HAS, en fixant des délais opposables.
R12	Rendre opérationnel le processus d'évaluation des tests compagnons associés aux médicaments disposant d'une AMM, aux accès précoces et compassionnels.
R13	Assurer un financement national dédié, garantissant l'accès aux examens génomiques indispensables aux soins, indépendant des dotations MIG et MERRI et du statut de l'établissement.
AXE 4 — Structurer les parcours, améliorer les compétences et l'attractivité	
R14	Intégrer la médecine génomique, de la prescription à l'interprétation des résultats, dans la formation initiale et continue de chaque spécialité.
R15	Valoriser les actes cliniques et biologiques de concertation et d'expertise associés aux parcours de génétique et de médecine génomique.
R16	Renforcer l'attractivité des métiers, la formation et les compétences en médecine génomique, consolider le métier de conseiller en génétique et créer un statut professionnel dédié.
R17	Renforcer la structuration post-diagnostic pour assurer une prise en charge efficiente du patient et de sa famille, et initier les parcours de dépistage et de prévention présymptomatiques.
AXE 5 — Sécuriser les données, le consentement et l'interopérabilité du dossier génomique	
R18	Généraliser un e-consentement dynamique, traçable et révocable, distinguant l'usage des données pour les soins et pour la recherche.
R19	Créer un dossier génomique dynamique, interopérable et souverain, accessible tout au long de la vie et sous le contrôle du patient.
AXE 6 — Développer le dépistage et les usages préventifs	
R20	Définir un cadre national du dépistage génétique couvrant les périodes néonatale et reproductive, le dépistage présymptomatique volontaire de l'adulte, la pharmacogénétique, et anticiper la montée en charge des usages préventifs.

AXE 1 — Piloter et financer la médecine génomique, garantir l'équité d'accès

Doter la médecine génomique d'une gouvernance nationale identifiée et d'un financement sanctuarisé, afin de supprimer les inégalités territoriales et les ruptures d'accès liées au statut ou à la situation budgétaire de l'établissement.

R1 · Pilotage national de la médecine génomique

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R1. Mettre en place un pilotage national de la médecine génomique, coordonnant l'offre, les financements, les ressources humaines, les données et les parcours.

Créer une coordination nationale en génétique et en médecine génomique, dotée d'un pilotage interministériel identifié et inscrit dans la durée, en articulation avec les plans en vigueur (PFMG V2, PNMR4, stratégie décennale de lutte contre les cancers, plan national Génétique-Diagnostic de l'ABM), les tutelles concernées (DGOS, DGS, ABM, HAS, INCa, CNAM, ARS), les CNP, les sociétés savantes et les associations de patients.

MESURES CLÉS

- Installer une gouvernance inter-agences resserrée, réunie a minima semestriellement, intégrant les agences et entités nationales (INCa, ABM, HAS, PFMG), les CNP, les sociétés savantes et les associations de patients, et constituant un guichet unique et lisible pour l'ensemble des acteurs, y compris industriels.
- Centraliser le financement des examens indispensables aux soins afin de garantir l'équité d'accès indépendamment de l'établissement (cf. **R13**).
- Stabiliser le PFMG V2 (périmètre, modèle économique, articulation avec les LBM-FMG, les LBMR et les plateformes de pathologie moléculaire) en le repositionnant comme une composante de cette coordination nationale, sans le limiter aux seules plateformes actuelles.
- Doter la coordination d'une feuille de route pluriannuelle fondée sur un « horizon scanning » périodique, avec des indicateurs de suivi publics (délais, volumes, couverture territoriale, rendement diagnostique), alimentés par les remontées de données consolidées (cf. **R19**).
- Articuler explicitement le dispositif avec les structures existantes du champ des maladies rares (filères de santé, centres de référence et de compétence, PNMR4) pour éviter toute redondance.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Le pilotage est aujourd'hui réparti entre une dizaine de dispositifs non coordonnés : PFMG, RIHN, nomenclature (NABM/CCAM), LBMR, plateformes de pathologie moléculaire, dispositifs territoriaux. Cette fragmentation est le premier frein identifié par l'ensemble des acteurs rencontrés. [*Livre blanc FFGH (janv. 2026) ; échanges DGOS / DGS ; board comité scientifique EGMG*]
- Le Plan France Médecine Génomique 2025 arrive à son terme alors que le PFMG V2 est en préparation : la fenêtre pour inscrire la génomique dans une politique publique intégrée est ouverte mais étroite. [*PFMG 2025 ; travaux préparatoires PFMG V2*]
- Le champ des maladies rares dispose depuis plusieurs plans successifs d'une entité de pilotage identifiée et d'une gouvernance lisible ; la médecine génomique au sens large, c'est-à-dire incluant les analyses d'oncogénétique, de pharmacogénétique, de génétique tumorale et de signatures génomiques, n'en dispose pas, ce qui prive les acteurs d'un interlocuteur unique. [*PNMR4 ; Livre blanc FFGH*]
- Le pilotage national figure au premier rang des priorités exprimées par les professionnels de santé, les experts cliniciens, les sociétés savantes, les représentants de patients et les industriels.

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

La création récente de la DGRINES (Direction Générale de la Recherche, de l'Innovation et du Numérique en Santé) constitue une opportunité de renforcer le pilotage national. Un axe consacré à la médecine génomique pourrait être inscrit dans son décret d'organisation, tandis qu'une coordination interministérielle serait mise en place pour articuler les enjeux liés à l'enseignement, à la recherche, à l'industrie et à l'économie.

IMPACTS ATTENDUS

Fin de la fragmentation institutionnelle et lisibilité accrue pour l'ensemble des acteurs (établissements, professionnels, patients, industriels). Alignement des financements, des trajectoires de ressources humaines et des politiques de données sur une stratégie nationale unique, garantissant la soutenabilité à long terme de la politique publique de médecine génomique.

R2 · Équité territoriale d'accès, DROM-COM inclus

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R2. Garantir un accès équitable aux examens génomiques sur l'ensemble du territoire, y compris dans les DROM-COM, notamment grâce au Plan France Médecine Génomique (PFMG).

En s'appuyant sur l'organisation existante des filières de santé maladies rares, des centres de référence et de compétence et des réseaux de laboratoires, et en articulation avec l'INCa, l'ABM et les plans nationaux maladies rares et cancer.

MESURES

- Déployer l'offre complète (consultations, LBMR, accès au PFMG) dans l'ensemble des DROM-COM, et lever les exclusions statutaires de la Nouvelle-Calédonie et de la Polynésie française.
- Mettre en œuvre un plan d'implantation d'équipes locales et de téléexpertise, appuyé sur le maillage existant des filières de santé maladies rares et des réseaux de laboratoires de génomique moléculaire, avec une répartition organisée par expertises complémentaires.
- Engager un rééquilibrage territorial fondé sur les besoins populationnels et les objectifs de santé publique, piloté par les ARS en lien avec la stratégie nationale (cf. **R1**).
- Assurer la coordination avec la Plateforme des données de santé (PDS, ex-Health Data Hub) pour l'objectivation des flux et des délais par territoire.
- Améliorer la diffusion du dépistage et de la prévention selon une logique « d'aller vers » : structures hors établissements de santé (maisons de santé, collectivités), mobilisation des employeurs sur les politiques de prévention.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- La Nouvelle-Calédonie et la Polynésie française sont aujourd'hui exclues du dispositif PFMG, créant une rupture d'égalité d'accès de nature statutaire et non médicale. [PFMG ; échanges avec les acteurs de terrain EGMG]
- Les disparités d'offre entre régions et entre catégories d'établissements (CHU, CLCC, hôpitaux périphériques) sont documentées mais restent insuffisamment mesurées, faute d'indicateurs territoriaux consolidés. [ABM / PIRAMIG ; RAMS ; Livre blanc FFGH ; échange avec les ARS]
- Le maillage des filières de santé maladies rares et des centres de référence et de compétence constitue un socle existant : la recommandation vise à s'y adosser et non à créer une organisation parallèle. [PNMR4 ; filières de santé maladies rares]

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : niveau national DGRINES et DGOS avec les ARS et les établissements concernés.
- **Mise en œuvre** : Création de liens formalisés entre les DROM-COM et les plateformes du PFMG, et maillage avec les filières et les centres de référence et compétence existants.
- **Indicateurs** : Mise en place d'indicateurs d'activité territoriaux et par type d'établissement.

IMPACTS ATTENDUS

Suppression des inégalités territoriales d'accès. Garantie d'équité dans le diagnostic et l'orientation thérapeutique. Renforcement de la cohérence du PFMG V2 et de son acceptabilité politique et sociétale.

AXE 2 — Assurer la pertinence de la prescription et la qualité des examens

Garantir le bon test, au bon moment, dans le bon circuit : outiller la prescription, rendre les délais opposables et fonder la pertinence sur un référentiel national dynamique par indication.

R3 · Généralisation de la e-prescription

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R3. Généraliser la e-prescription des examens génomiques pour en garantir la pertinence, la traçabilité et le pilotage national.

Pour l'ensemble des prescripteurs, dans le respect de la protection des données de santé des patients, afin d'assurer la traçabilité, la standardisation et la pertinence des prescriptions ainsi que leur pilotage national.

MESURES CLÉS

- Passer d'une logique de prescription par « code RIHN » à une logique de « porte d'entrée clinique », cohérente avec le référentiel national de juste prescription (**R5**).
- Déployer un référentiel commun de pré-indications standardisant la prescription et la (ré)interprétation entre prescripteurs, quelle que soit leur spécialité.
- Assurer la traçabilité PFMG de bout en bout (pré-indications, prescriptions, résultats) et son articulation avec le PMSI.
- Centraliser les données dans un système numérique sécurisé permettant un partage maîtrisé à des fins de diagnostic et de recherche (cf. **R19**).
- Garantir la maîtrise du patient sur l'utilisation et la diffusion de ses données, avec consentement et contrôle sur les destinataires (cf. **R18**).

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- La prescription reste majoritairement non dématérialisée et non standardisée, ce qui empêche toute mesure nationale en temps réel des volumes, des indications et des délais. [*Livre blanc FFGH ; échanges avec les plateformes et laboratoires*]
- L'absence de traçabilité prescriptive alimente la redondance des examens, notamment lors des changements d'établissement ou de prescripteur au cours du parcours. [*Boards cliniciens*]
- Les systèmes d'information des laboratoires permettent parfois de reconstituer le parcours du patient, servant de levier de détection des redondances et d'amélioration de la pertinence des examens prescrits (exemple : redondance des actes et enchaînement des analyses dans le cas de l'hormone stimulante de la thyroïde). [*Mission sur la biologie médicale de l'IGAS*]
- La e-prescription est la condition technique du pilotage national visé par **R1** et de l'évaluation a posteriori de la pertinence via les indicateurs de rendement diagnostique (cf. **R14**).

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Mise en œuvre** : définir un socle national interopérable de e-prescription, fondé sur les outils existants du PFMG — notamment les LBM FMG AURAGEN et SeqOIA et leurs comptes prescripteurs — et connecté à BAMARA. Ce dispositif serait ensuite étendu à l'ensemble des examens génomiques.
- **Indicateurs** : part des prescriptions réalisées électroniquement ; taux de prescriptions conformes au référentiel ; traçabilité des demandes ; taux d'utilisation par territoire.

IMPACTS ATTENDUS

Traçabilité complète du parcours prescriptif et meilleure articulation avec les systèmes d'information hospitaliers. Production de données en temps réel pour le pilotage national et la régulation. Lutte contre la redondance des examens et amélioration de la pertinence des prescriptions.

R4 · Délais opposables de rendu des résultats

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R4. Définir des délais opposables pour le rendu des examens génétiques et de génomique tumorale, adaptés aux impératifs diagnostiques et thérapeutiques.

Des délais différenciés entre délai analytique et délai de restitution clinique, adaptés au degré d'urgence et cohérents avec les besoins de la situation du patient.

MESURES CLÉS

- Instaurer des délais maximaux réglementairement opposables, distinguant explicitement le délai analytique (production du résultat) et le délai de restitution clinique (rendu au patient), et intégrant l'échantillonnage, pour assurer une chronologie acceptable tout au long du parcours.
- Moduler ces délais selon le degré d'urgence : situation thérapeutique en oncologie, urgence diagnostique néonatale ou pédiatrique, situation programmée. Ces délais pourraient être fixés par voie réglementaire ou par référentiel professionnel actualisable.
- Définir les conséquences d'un dépassement, notamment par modulation de la prise en charge financière de l'acte (ex. : modulation tarifaire, non-facturation, indicateur de qualité).
- Conditionner le déploiement à un système fiable de mesure des délais – priorité aux maladies rares, aujourd'hui non outillées – et au calibrage des moyens associés (ressources humaines, plateaux médico-techniques, formation).

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- En oncologie, le délai de rendu d'un test compagnon conditionne directement l'accès au traitement ciblé : tout dépassement se traduit en perte de chance mesurable. *[Boards cliniciens; RIP DIAG]*
- Dans le champ des maladies rares, aucun dispositif national ne mesure aujourd'hui les délais de rendu de façon consolidée, ce qui rend l'opposabilité inapplicable en l'état. *[ABM / PIRAMIG ; Livre blanc FFGH]*
- L'opposabilité sans moyens associés ferait porter la contrainte sur des équipes déjà en tension : le séquençement (mesure, puis calibrage, puis opposabilité) est une condition de faisabilité relevée par les experts. *[Retours du comité scientifique EGMG]*
- Les délais seront définis en fonction des impératifs cliniques, de la technicité, et des besoins d'interprétation des analyses. Ordre de grandeur de délai opposable : en génomique tumorale à visée théragnostique : 2 à 3 semaines ; Rendu de panels larges constitutionnels à visée diagnostique : de 8 à 10 semaines.

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : à définir avec la coordination nationale après consultation des acteurs de la médecine génomique incluant l'ABM, l'INCa, les CNP (oncologie, génétique, biologie et pathologie), la FFGH, l'ANPGM et les sociétés savantes.
- **Indicateurs** : délai médian et 90^e percentile ; proportion d'analyses dans le délai cible ; taux de dépassement ; délai analytique versus délai de restitution.

IMPACTS ATTENDUS

Réduction des délais de prise en charge thérapeutique, particulièrement en oncologie (tests compagnons) et dans les maladies rares. Sécurisation de la qualité du parcours patient grâce à une exigence opposable et mesurée.

R5 · Référentiel national dynamique de juste prescription

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R5. Définir un référentiel national dynamique de juste prescription des actes génomiques, non par liste de gènes, mais par indications et stades de la maladie.

Structuré par indication, porte d'entrée clinique et stade de la maladie. Privilégier une approche par panel large ou pangénomique lorsque plusieurs marqueurs sont utiles, ou une approche ciblée lorsqu'un biomarqueur unique guide directement le diagnostic, la décision thérapeutique ou impose un résultat rapide.

MESURES CLÉS

- Construire le référentiel par porte d'entrée clinique et par indication, et non par liste de gènes, afin qu'il ne soit pas rendu obsolète par l'évolution des connaissances.
- Prévoir une actualisation dynamique, à fréquence définie, alignée sur les recommandations nationales, européennes et internationales.
- Préciser, pour chaque indication, le circuit de financement applicable (PFMG, RIHN, nomenclature, LBMR) afin de clarifier le parcours pour les prescripteurs.
- Harmoniser les pratiques de prescription et d'interprétation tout au long du parcours patient, entre prescripteurs spécialistes et non-spécialistes.
- Faire du référentiel le support de référence de l'évaluation HAS et de la régulation, et le point d'ancrage de l'encadrement des actes génériques NGS (cf. **R6**).

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- L'entrée par liste de gènes est structurellement en retard sur la pratique : elle impose une révision à chaque évolution des connaissances et entretient l'hétérogénéité des prescriptions. [\[Retours du comité scientifique EGMG ; Livre blanc FFGH\]](#)
- Le référentiel de juste prescription est un outil de pertinence clinique. Il est distinct de la nomenclature, qui est un levier technique d'accès et de tarification : la confusion entre les deux est une source récurrente de blocage.
- Les référentiels de bonnes pratiques ont été identifiés comme priorité très forte par les interlocuteurs rencontrés.

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : HAS, en lien avec l'ABM
- **Indicateurs** : délai de mise à jour et fréquence des révisions ; nombre d'indications actualisées grâce à la e-prescription, et délai d'intégration des mises à jour.

IMPACTS ATTENDUS

Pertinence accrue des prescriptions et réduction des examens non indiqués. Harmonisation des pratiques entre prescripteurs spécialistes et non-spécialistes. Optimisation médico-économique des dépenses par fléchage des actes les plus coût-efficaces. Support à l'évaluation HAS et à la régulation.

AXE 3 — Adapter le financement, la nomenclature et l'évaluation des actes

Passer d'un financement dérogatoire et instable à des modèles pérennes : nomenclature générique adaptée au NGS, sortie sécurisée du RIHN, évaluation accélérée et continue, synchronisation test-médicament.

R6 · Inscription générique des analyses NGS à la nomenclature

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R6. Inscrire les analyses génomiques « NGS » à la nomenclature de façon générique, selon des critères volumétriques et qualitatifs, leurs indications étant définies par le référentiel national de juste prescription (R5).

Des actes définis selon leurs caractéristiques techniques, notamment la taille du panel, la profondeur et la couverture, et les critères de qualité, l'encadrement des indications relevant du référentiel national de juste prescription, régulièrement actualisé.

MESURES CLÉS

- Substituer à l'approche typologique des actes NGS, devenue obsolète au regard de l'accélération des connaissances et des usages cliniques, un acte générique fluidifiant la prescription.
- Définir l'acte générique par des critères objectivables : taille du panel, profondeur et couverture, critères de qualité et d'accréditation du laboratoire.
- Encadrer la pertinence par renvoi dynamique au référentiel **R5** (par porte d'entrée clinique et indication), évitant les analyses par panel inutiles et coûteuses.
- Garantir l'accès continu aux innovations diagnostiques et thérapeutiques par une mise à jour alignée sur les recommandations internationales.
- Adosser le contrôle de la prescription à la e-prescription (**R3**) plutôt qu'à la multiplication des libellés d'actes.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Un acte générique unique couvrant plusieurs analyses évite la facturation en cascade d'actes distincts et réduit le reste à charge supporté par les établissements. *[Analyse EGMG ; LEEM]*
- Le maintien d'une nomenclature par typologie d'acte impose une procédure d'inscription à chaque évolution technique, mécanisme structurellement incompatible avec le rythme d'évolution du séquençage. *[Retours du comité scientifique EGMG]*

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : HAS
- **Indicateurs** : nomenclature publiée ; nombre de catégories définies ; écarts entre activité réelle et catégorie facturée ; fréquence des révisions. Traçabilité de la juste prescription via la e-prescription

IMPACTS ATTENDUS

Réduire les coûts en regroupant plusieurs analyses dans un seul acte de séquençage à haut débit (NGS) et diminution du reste à charge pour les établissements. Simplification de la prescription et réduction des délais d'accès aux innovations. Découplage entre le véhicule tarifaire (nomenclature) et l'encadrement clinique.

R7 · Décotes RIHN et sortie vers la nomenclature

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R7. Suspendre les décotes du RIHN des examens en attente d'évaluation et garantir une sortie rapide et sécurisée vers la nomenclature des actes évalués favorablement par la HAS.

Restaurer un financement à hauteur du coût réel des actes innovants pour limiter la charge financière pesant sur les établissements de santé, et mettre fin aux situations de blocage prolongé entre dispositif dérogatoire et droit commun, ne permettant pas un accès pérenne et équitable à tous les patients.

MESURES CLÉS

- Supprimer les décotes de 10 % appliquées aux actes inscrits au RIHN dans l'attente de leur évaluation (dossier déposé aux services d'évaluation).
- Imposer un délai maximum d'inscription tarifaire de 6 mois suivant l'avis de la HAS, assorti d'une proposition tarifaire de la CNAM alignée sur la réalité des coûts.
- Adosser le libellé des actes à la classification ESCAT plutôt qu'à une logique organe/gène/stade, et regrouper les indications.
- Assumer une sortie sèche mais maîtrisée et anticipée des actes devenus obsolètes (par exemple les panels supplantés par le génome complet), distincte du traitement des actes reconnus pertinents (cf. **R8**).

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Les actes inscrits au RIHN subissent une décote de 10 % dans l'attente de leur évaluation, alors même que cette attente ne relève pas de l'établissement producteur. [*Dispositif RIHN ; Livre blanc FFGH*]
- A ce jour, il est estimé que 600 analyses sont « bloquées » dans le RIHN, en attente d'évaluation par la HAS, dont de nombreuses analyses modernes utilisées en oncologie et dans les maladies rares. [*Mission sur la biologie médicale de l'IGAS*]
- Aucun délai n'encadre aujourd'hui le passage d'un avis HAS favorable à l'inscription tarifaire effective, ce qui prolonge indéfiniment le financement dérogatoire. [*Analyse EGMG ; LEEM*]
- La réforme du RIHN figure, avec le plan national et l'accès aux tests compagnons, au premier rang des priorités unanimes exprimées par les interlocuteurs rencontrés.

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : DGOS/DGS
- **Indicateurs** : nombre d'actes évalués ; délai entre avis et inscription ; nombre d'actes sortis du RIHN ; délai de transition vers le financement pérenne.

IMPACTS ATTENDUS

Restauration d'un financement à hauteur du coût réel des actes innovants. Sécurisation des trajectoires d'actes vers la nomenclature de droit commun et fin des situations de blocage prolongé. Visibilité accrue pour les établissements producteurs et pour les industriels du diagnostic.

R8 · Continuité du financement à la sortie du RIHN (établissements ex-DG)

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R8. Garantir, dans les établissements ex-DG (ex-dotation globale), le financement des actes génétiques et génomiques à leur sortie du RIHN.

Les établissements « ex-DG » (ex-dotation globale) désignent les établissements publics de santé et les établissements privés à but non lucratif antérieurement financés par dotation globale (CHU, centres hospitaliers, CLCC, ESPIC) par opposition aux établissements « ex-objectif quantifié national ». Ce sont les principaux producteurs d'actes de génétique, de génomique et de pathologie moléculaire.

La mobilisation collective a déjà permis d'obtenir un premier acquis concret. Un collectif de parties prenantes, réunissant notamment Unicancer, l'Assistance publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP) et des associations de patients, a élaboré des propositions pour financer les actes onéreux réalisés au bénéfice de patients hospitalisés dans les établissements ex-DG. Cette démarche a conduit l'administration à mettre en place une solution transitoire consistant en une enveloppe dédiée de plusieurs millions d'euros, fléchée vers les tests de déficit de recombinaison homologue (HRD), afin d'en financer la réalisation au-delà des groupes homogènes de séjours (GHS), dans l'attente d'un dispositif pérenne. Ce précédent démontre la capacité d'une mobilisation coordonnée à faire émerger des réponses opérationnelles.

MESURES CLÉS

- Garantir la continuité du financement des actes génétiques, génomiques et de pathologie moléculaire reconnus pertinents lors de leur sortie du RIHN, sans rupture entre les deux régimes.
- Préciser le véhicule de financement mobilisé à la sortie (inscription à la nomenclature, FICHCOMP, dotation dédiée) et le calendrier de bascule.
- Distinguer explicitement la sortie des actes reconnus pertinents (continuité garantie) de la sortie des actes obsolètes (sortie sèche assumée, cf. **R7**).
- Sécuriser la trésorerie des plateformes hospitalières pendant la période de transition, afin d'éviter l'interruption de l'offre.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Les transitions RIHN vers la nomenclature génèrent des ruptures de financement particulièrement préjudiciables dans les établissements ex-DG (CHU, CLCC), qui concentrent l'essentiel de l'activité génomique. [*Livre blanc FFGH ; contributions des acteurs hospitaliers EGMG*]
- Ces ruptures se traduisent par une interruption temporaire de l'accès pour les patients, alors même que l'acte a été évalué favorablement. [*Boards cliniciens EGMG*]
- Arbitrage réalisé par la DGS cette année

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : DGOS/DGS en concertation avec les fédérations hospitalières concernées (FHF, FHP, Unicancer) et le « collectif testing »
- **Indicateurs** : nombre d'activités sécurisées

IMPACTS ATTENDUS

Prévention des ruptures de financement lors des transitions RIHN vers la nomenclature. Continuité de l'accès aux examens pour les patients. Stabilité opérationnelle des plateformes hospitalières.

R9 · RIHN 2.0 opérationnel

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R9. Rendre opérationnel le RIHN 2.0, en clarifiant le recueil de données, l'accès aux tests sans limitation de volume et leur financement.

Une refonte opérationnelle du dispositif dérogatoire portant sur son périmètre, son financement, ses modalités de recueil de données et la levée des limitations en volume, pour renforcer son attractivité, sa pertinence liée à l'innovation, et son caractère dérogatoire.

MESURES CLÉS

- Implémenter une enveloppe ouverte garantissant l'absence de limitation en volume de l'accès aux tests inscrits.
- Organiser et financer le recueil de données attendu en contrepartie de l'inscription (financement de type MIGAC).
- Clarifier la connexion de FICHCOMP au séjour et réviser l'articulation prescripteur / effecteur.
- Actualiser les cotations, dont une partie date de 2015, et simplifier l'articulation avec le circuit d'accès précoce.
- Mettre en place un guide méthodologique HAS spécifique aux actes de génétique et de génomique.
- Intégrer la dimension médico-économique, aujourd'hui largement absente de l'évaluation des actes, en conditionnant son déclenchement à des critères objectifs : impact budgétaire prévisionnel, volumétrie attendue, niveau d'économies potentielles en aval, criticité dans le parcours thérapeutique.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Une partie des cotations du RIHN date de 2015 et ne reflète plus le coût réel de production des actes. [\[Dispositif RIHN ; Livre blanc FFGH\]](#)
- La médico-économie est structurée pour le médicament (CEESP) mais reste largement absente du champ des actes de biologie et de pathologie moléculaire, privant la CNAM et l'administration d'éléments d'arbitrage. [\[Analyse EGMG ; LEEM\]](#)
- La réforme du RIHN prévoit déjà la collecte de données médico-économiques : la recommandation vise à en rendre l'exploitation effective plutôt qu'à créer un dispositif supplémentaire. [\[Réforme RIHN \(2024\)\]](#)

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : HAS, DGOS, DGS en concertation avec les CNP et le CSIS
- **Indicateurs** : délai moyen d'évaluation ; nombre de dossiers traités ; proportion évaluée dans le délai cible ; nombre de recommandations intégrées.

IMPACTS ATTENDUS

Clarification du dispositif et amélioration de la prévisibilité budgétaire pour les promoteurs (industriels et CNP). Fiabilisation du recueil de données pour l'évaluation HAS et la régulation. Renforcement de la confiance des établissements et des industriels dans la pérennité du financement de l'innovation.

R10 · Évaluation accélérée et continue des actes génomiques

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R10. Mettre en place une évaluation accélérée et continue des actes génomiques, s'appuyant davantage sur les recommandations nationales et européennes existantes que sur de nouvelles évaluations.

Un circuit adapté aux actes génétiques, génomiques, de biologie moléculaire et de pathologie moléculaire, reposant sur le dépôt des dossiers au fil de l'eau, un consensus scientifique préalable et l'alignement sur les recommandations internationales pour harmoniser les pratiques entre les pays.

MESURES CLÉS

- Organiser un consensus scientifique préalable associant les CNP, l'INCa et les sociétés savantes, et vérifier l'alignement avec les recommandations nationales, européennes et internationales existantes.
- Permettre un dépôt au fil de l'eau avec suppression des fenêtres de dépôt, via un guichet inter-agences permanent (articulé au pilotage national, cf. **R1**).
- Tendre vers un délai cible de 6 à 9 mois, contre 18 à 24 mois actuellement.
- Reconnaître les évaluations et recommandations déjà produites au niveau national et européen plutôt que de reconduire une évaluation *ab initio*, en définissant le statut juridique de la reconnaissance des recommandations internationales (reprise automatique, procédure allégée ou simple élément d'instruction).

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Le délai d'évaluation observé est aujourd'hui de l'ordre de 18 à 24 mois ; l'objectif proposé est de le ramener à 6 à 9 mois. [\[Analyse EGMG ; LEEM\]](#)
- Le fonctionnement par fenêtres de dépôt crée des files d'attente artificielles sans rapport avec la maturité scientifique des dossiers. [\[Retours du comité scientifique EGMG\]](#)
- L'accélération du circuit d'évaluation figure parmi les priorités très fortes exprimées par les interlocuteurs rencontrés. Cette optimisation du circuit de saisine de la HAS, ainsi que des échanges préalables et du processus de facturation est également une demande portée par une organisation représentative de la biologie médicale. [\[Mission sur la biologie médicale de l'IGAS\]](#)

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : HAS en concertation avec les sociétés savantes.
- **Indicateurs** : délai moyen d'évaluation ; nombre de dossiers traités ; proportion évaluée dans le délai cible ; nombre de recommandations intégrées.

IMPACTS ATTENDUS

Réduction substantielle des délais d'évaluation et d'inscription au remboursement. Alignement de l'évaluation française avec les rythmes d'innovation diagnostique et thérapeutique. Amélioration de l'attractivité de la France pour les industriels du diagnostic moléculaire.

R11 · Refonte de la procédure de tarification des actes (NABM et CCAM)

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R11. Refondre la procédure de tarification des actes de biologie médicale (NABM) et d'anatomopathologie (CCAM) après avis de la HAS, en fixant des délais opposables.

L'avis favorable de la HAS sur les actes ouvre une phase de tarification dont les étapes, les délais et les critères restent peu lisibles, en particulier pour la NABM. Une récente étude portée par le G5 santé annonce des délais moyens observés de près de 800 jours, retardant ainsi l'accès pérenne et équitable des actes aux patients, malgré une évaluation favorable.

MESURES CLÉS

- Formaliser et publier la procédure NABM postérieure à l'avis de la HAS : étapes, instances (CHAB, UNCAM, UNOCAM, ministres), calendrier annuel des séances de la CHAB, état d'avancement public des dossiers.
- Fixer un délai maximal opposable entre l'avis de la HAS et la décision de l'UNCAM (cible : 6 mois, cf. **R7**), intégrer l'examen en CHAB dans ce délai, et prévoir une issue en cas de dépassement : inscription à l'initiative des ministres ou décision motivée de report.
- Publier une méthodologie de cotation des actes NABM, fondée sur des postes de coût objectivables (réactifs, équipements et amortissement, temps technique et biologiste, contrôle qualité, bio-informatique et interprétation pour les actes génomiques) et permettre aux CNP, aux sociétés savantes et aux demandeurs de verser officiellement des données de coûts, par exemple des études de micro-costing.
- Intégrer explicitement dans la décision tarifaire les données médico-économiques et d'impact budgétaire, dont les économies en aval : examens et hospitalisations évités, orientation précoce vers la bonne prise en charge, prévention, traitement ciblé. Cela suppose un format de dossier standardisé et des critères de recours à une expertise médico-économique (cf. **R9**).
- Publier, pour chaque inscription, une note de motivation de la décision tarifaire : hypothèses de volume, impact budgétaire retenu, justification de la cotation.
- Prévoir une instruction prioritaire pour les actes conditionnant un traitement (tests compagnons, cf. **R12**) ou à visée préventive et d'orientation précoce (cf. **R20**).
- Suivre et publier chaque année les délais de tarification, par exemple dans le rapport Charges et Produits de la CNAM.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Pour la CCAM, la hiérarchisation par la CHAP repose sur une méthode documentée. Pour la NABM, la CHAB existe, mais la méthode de cotation, le calendrier et la motivation des décisions ne sont pas publics.
- Délai moyen observé : 800 jours [\[source étude 2026 G5 santé\]](#)
- Les avis UNOCAM consultés ne font apparaître qu'une estimation qualitative de l'impact économique (par exemple « impact très faible sur les OCAM »), sans données chiffrées publiées.
- La valeur des actes de prévention et d'orientation précoce se mesure en grande partie en aval, par les coûts évités. Une cotation fondée sur le seul coût de production la sous-estime.

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : UNCAM (CNAM) et DSS, en lien avec la HAS pour l'articulation avec l'évaluation, les représentants des biologistes siégeant à la CHAB, les CNP et les sociétés savantes.
- **Indicateurs** : délai médian entre l'avis HAS et la publication au JO ; part des dossiers traités dans le délai cible ; publication du calendrier de la CHAB et de la méthode de cotation ; nombre de décisions accompagnées d'une note de motivation.

IMPACTS ATTENDUS

Prévisibilité pour les établissements, les biologistes et les industriels du diagnostic. Fin des délais indéterminés entre évaluation et accès effectif. Valorisation des actes à fort impact en aval (prévention, orientation précoce, test compagnon), fondée sur des données objectivées.

R12 · Tests compagnons, accès précoces et compassionnels

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R12. Rendre opérationnel le processus d'évaluation des tests compagnons associés aux médicaments disposant d'une AMM, aux accès précoces et compassionnels.

Sécuriser l'évaluation et le financement des tests associés aux médicaments disposant d'une AMM, aux accès précoces, aux accès compassionnels et aux innovations thérapeutiques, afin de supprimer la rupture entre un médicament pris en charge et un test nécessaire qui ne serait pas remboursé.

MESURES CLÉS

- Activer effectivement le processus de dépôt de test compagnon proposé par la HAS et clarifier la méthodologie d'évaluation des tests compagnons.
- Automatiser la prise en charge financière du test dès la mise à disposition de la molécule associée en France, que ce soit par accès dérogatoire ou par le droit commun, avec une évaluation commune ou jointe du médicament et du test associé (cf. harmonisation des pratiques avec les pays européens).
- Assurer le financement spécifique du recueil de données pour les indications orphelines (indications restreintes, indications diagnostiques).
- Mettre en place, lorsque nécessaire, une articulation formalisée entre l'évaluation du dispositif médical de diagnostic in vitro et celle du médicament.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Des molécules accessibles en accès précoce sont aujourd'hui prescrites alors que le test diagnostique qui conditionne leur prescription n'est pas pris en charge : le coût est absorbé par l'établissement ou l'accès est retardé. *[Boards cliniciens EGMG ; RIP DIAG]*
- L'accès aux tests compagnons liés aux accès précoces constitue, avec le plan national et le RIHN, la priorité maximale et unanime exprimée par les interlocuteurs rencontrés.
- Les indications orphelines et diagnostiques ne trouvent pas de modèle économique viable sans financement dédié du recueil de données.

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : HAS en concertation avec les sociétés savantes, les acteurs du diagnostic et le CSIS
- **Indicateurs** : nombre de tests avec parcours formalisé ; délai entre mise à disposition du médicament et accès au test ; taux de couverture financière ; données recueillies.

IMPACTS ATTENDUS

Synchronisation entre accès au médicament innovant et accès au test diagnostique requis. Suppression de la rupture de prise en charge entre molécule remboursée et test non remboursé. Sécurisation des engagements industriels et amélioration de l'équité d'accès des patients à la médecine de précision.

R13 · Financement national dédié, indépendant du statut de l'établissement

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R13. Assurer un financement national dédié, garantissant l'accès aux examens génomiques indispensables aux soins, indépendant des dotations MIG et MERRI et du statut de l'établissement.

Un financement dédié et centralisé, de type « Obligation de Service Public » (OSP), distinct des dotations MERRI/MIGAC existantes, dont l'attribution ne dépend ni de la catégorie de l'établissement ni de sa situation budgétaire locale. Les dotations MIG/MERRI sont des enveloppes financières versées par l'Assurance maladie pour financer les activités des établissements de santé qui ne sont pas prises en compte par la tarification à l'activité (T2A).

MESURES CLÉS

- Créer un financement national dédié et centralisé, de type « Obligation de Service Public », inspiré du modèle mis en œuvre par *NHS England*, garantissant l'égalité d'accès quel que soit l'établissement.
- Instaurer un mécanisme spécifique de prise en charge des actes RIHN onéreux, distinct des dotations MERRI/MIGAC existantes.
- Fonder la priorisation sur l'efficacité et la valorisation des tests évitant des examens redondants, plutôt que sur le seul volume d'actes.
- Intégrer les études médico-économiques associées dans le calibrage de l'enveloppe : raisonner en besoin financier net, incluant les économies générées en aval par une prise en charge mieux ciblée.
- Ouvrir une discussion avec la FHP afin de traiter la situation des établissements privés et du secteur libéral.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Le financement actuel repose sur des dotations (MERRI/MIGAC) dont l'allocation est arbitrée localement : à indication identique, l'accès d'un patient dépend de l'établissement dans lequel il est pris en charge. [*Livre blanc FFGH ; échanges avec les acteurs hospitaliers*]
- Des situations de renoncement à prescrire en fin d'exercice budgétaire sont rapportées par les équipes, notamment pour les actes RIHN les plus onéreux. [*Contributions des acteurs rencontrés*]
- Le modèle *NHS England* de financement centralisé du *Genomic Medicine Service* constitue le principal point de comparaison internationale mobilisable. [*NHS England Genomic Medicine Service*]

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : DGRINES et ministère de la Santé
- **Mise en œuvre** : Création d'un financement national dédié et centralisé, de type « Obligation de Service Public », englobant les financements actuels.

IMPACTS ATTENDUS

Sanctuarisation du financement des actes prioritaires, en décorrélation des contraintes budgétaires locales (T2A, MIGAC). Réduction des phénomènes de renoncement à prescrire en cas de saturation budgétaire. Lisibilité accrue pour la régulation et le contrôle de l'allocation de la ressource.

AXE 4 — Structurer les parcours, améliorer les compétences et l'attractivité

Doter la médecine génomique des compétences, des statuts et des structures d'aval nécessaires à la montée en charge : formation intégrée aux spécialités, valorisation des actes d'expertise, plan national d'attractivité et structuration post-diagnostic.

R14 · Intégration de la génomique dans la formation initiale et continue

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R14. Intégrer la médecine génomique, de la prescription à l'interprétation des résultats, dans la formation initiale et continue de chaque spécialité.

Plutôt que d'imposer une certification exogène préalable à la prescription, renforcer l'expertise sans freiner l'élargissement de la prescription – la pertinence pouvant être évaluée a posteriori via les indicateurs de rendement diagnostique.

MESURES CLÉS

- Formation initiale : instaurer un module de génomique spécialité-spécifique obligatoire dans chaque DES concerné, co-construit par le CNP de spécialité et les sociétés savantes de génétique. Le caractère obligatoire du module dans les maquettes de DES serait négocié avec chaque CNP.
- Formation continue : en faciliter l'accès sans la rendre obligatoire, en s'appuyant sur un réseau national de Référents Génomique de Spécialité animant des ateliers de co-interprétation, en s'appuyant sur la pluridisciplinarité des consultations pluridisciplinaires de médecine génomique.
- Créer des DIU de génomique par spécialité, positionnés comme parcours d'excellence valorisés et non comme prérequis à la prescription.
- Inscire ces modules dans les dispositifs de DPC existants plutôt que de créer un dispositif de certification parallèle.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- L'élargissement de la prescription aux spécialités d'organe est déjà engagé dans les faits ; conditionner la prescription à une certification exogène préalable créerait un goulot d'étranglement sans gain démontré de pertinence. *[Retours du comité scientifique EGMG]*
- La version antérieure des recommandations (mai 2026) prévoyait une formation certifiante obligatoire des prescripteurs non-génétiens. La réorientation vers une formation intégrée et non bloquante résulte des retours d'experts et constitue un changement de doctrine à assumer explicitement devant le panel.
- Le rendement diagnostique constitue l'indicateur de pertinence mobilisable a posteriori, sous réserve de la mise en œuvre de la e-prescription.

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : Université, ministère de l'Enseignement et de la Recherche, DES de génétique, formation médicale initiale et continue
- **Indicateurs** : nombre de spécialités couvertes ; nombre de professionnels formés ; part des DES intégrant le module

IMPACTS ATTENDUS

Élévation du niveau de compétence des prescripteurs non-génétiens dans un contexte d'ouverture de la prescription, sans freiner cette ouverture. Réduction des erreurs d'orientation et des examens redondants. Sécurisation médico-légale des praticiens et qualité de la restitution aux patients.

R15 · Valorisation des actes de concertation, d'expertise et de réinterprétation

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R15. Valoriser les actes cliniques et biologiques de concertation et d'expertise associés aux parcours de génétique et de médecine génomique.

Reconnaître et financer le temps médical et biologique de coordination, d'interprétation et de restitution, aujourd'hui largement invisible dans la tarification.

MESURES CLÉS

- Créer et financer les actes cliniques, de coordination et d'expertise associés aux parcours : consultation pré-test et post-test, réunions de concertation moléculaire, réunions d'interprétation, restitution, organisation du dépistage en cascade.
- Créer et financer un acte de réinterprétation des données génomiques, mobilisable par les professionnels qualifiés, distinct de l'acte d'analyse initial, selon des conditions d'éligibilité et de périodicité définies.
- Refondre les financements de type MIG / OSP des consultations hospitalières, des structures d'aval et des missions de coordination en génétique et médecine génomique, pour les mettre en cohérence avec la réalité de l'activité.
- Prévoir un modèle hybride associant financement socle et financement à l'activité pour les LBMR et les plateformes hospitalières hors champ PFMG.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Le temps de concertation, d'interprétation et de restitution représente une part majeure de l'activité réelle des équipes et n'est quasiment pas valorisé dans la tarification actuelle. *[Livre blanc FFGH ; boards cliniciens EGMG]*
- La réinterprétation de données déjà produites augmente le rendement diagnostique des examens initialement négatifs ou non concluants, et évite la réalisation de nouveaux examens : c'est un gisement d'économies systémiques aujourd'hui non finançable faute d'acte dédié.
- Les LBMR et plateformes de pathologie moléculaire hors champ PFMG constituent un segment mal financé, dépendant des MERRI et des arbitrages locaux.

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : à définir avec les acteurs du financement (DGS/DGOS) et les structures de génétique, l'ABM et l'INCa
- **Indicateurs** : nombre d'actes valorisés ; nombre de consultations et réunions financées ; nombre de réinterprétations ;

IMPACTS ATTENDUS

Valorisation du temps médical et biologique de coordination, d'interprétation et de restitution. Renforcement de l'attractivité des spécialités impliquées (génétiiciens médicaux, oncogénétiiciens, biologistes, conseillers en génétique). Amélioration de la qualité du parcours patient et de la sécurisation médicale des décisions thérapeutiques. Augmentation du rendement diagnostique par la réinterprétation.

R16 · Plan national d'attractivité, de formation et de compétences

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R16. Renforcer l'attractivité des métiers, la formation et les compétences en médecine génomique, consolider le métier de conseiller en génétique et créer un statut professionnel dédié.

Un plan couvrant l'ensemble des professionnels concernés : médecins généticiens médicaux, biologistes, anatomopathologistes, bio-informaticiens, ingénieurs de plateforme, interpréteurs et chargés de parcours génomique. Créer un véritable statut professionnel, renforcer les effectifs et élargir le rôle des conseillers en génétique dans les parcours de prise en charge des patients, du dépistage aux parcours de soins après le diagnostic.

MESURES CLÉS

- Fixer un objectif indicatif de 700 médecins généticiens médicaux à l'horizon 2035 (ordre de grandeur d'un praticien pour 100 000 habitants), à décliner selon les besoins régionaux, populationnels et les files actives, et révisable selon l'évolution des technologies disponibles.
- Répartir explicitement les missions entre activité clinique, activité de laboratoire et coordination.
- Renforcer le nombre de postes de DES dans les spécialités de génétique médicale, anatomie cytologie pathologiques, biologie médicale (médecins et pharmaciens), adosser les parcours hospitalo-universitaires aux consultations pluridisciplinaires de médecine génomique et réviser les agréments.
- Reconnaître et valoriser les métiers clés de la chaîne génomique (bio-informaticiens, ingénieurs de plateforme, scientifiques interpréteurs, chargés de parcours génomique), aujourd'hui exercés sous statuts précaires, via la création d'un statut hospitalier spécifique ou l'adaptation des statuts existants.
- Reconnaître la double compétence des DES de génétique médicale et faciliter leur obtention d'exercice limité de la biologie médicale et l'agrément en biologie pour les analyses génétiques.
- Assurer le développement des compétences en pluridisciplinarité, sans formation certifiante obligatoire conditionnant la prescription et sans que les exigences de formation ne freinent l'extension des prescriptions.
- Créer un métier et un statut dédiés au conseiller en génétique, assortis d'une revalorisation de la grille indiciaire.
- Augmenter les capacités de formation pour atteindre les effectifs nécessaires aux objectifs fixés.
- Permettre l'extension du champ d'exercice (oncologie, médecine fœtale, neurologie, dépistage, aval du dépistage néonatal génétique), selon un périmètre exact et des conditions de supervision médicale définies.
- Reconnaître et valoriser le rôle structurant des conseillers en génétique dans les équipes d'aval post-diagnostic : aide à l'annonce, conseil génétique, accompagnement des familles, dépistage en cascade.
- Consolider le cadre réglementaire issu du décret n° 2022-1488.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- L'objectif indicatif de 700 médecins généticiens à l'horizon 2035 correspond à un ordre de grandeur d'un praticien pour 100 000 habitants ; il est présenté comme une cible de dimensionnement, non comme un *numerus clausus*.
- Les tensions en ressources humaines sur les métiers de la chaîne génomique sont documentées et antérieures à la montée en charge attendue des volumes. [\[Livre blanc FFGH ; ABM\]](#)
- Les bio-informaticiens et scientifiques interpréteurs habilités, indispensables au fonctionnement des plateformes, ne disposent pas de statut hospitalier stabilisé, ce qui entretient une fuite des compétences.
- Des généticiens médicaux assurent en pratique des fonctions d'analyse biologique sans que la double compétence soit reconnue statutairement.
- La délégation sécurisée de tâches aux conseillers en génétique constitue le principal levier de désaturation des consultations de généticiens médicaux. [\[Livre blanc FFGH\]](#)
- Le décret n° 2022-1488 a posé un premier cadre d'exercice, qui reste à consolider sur le plan statutaire et indiciaire. [\[Décret n° 2022-1488\]](#)
- La croissance attendue des volumes liée au dépistage et à la prévention génomique rend le dimensionnement de ce corps professionnel critique.

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Mise en œuvre** : création d'un métier de conseiller en génétique
- **Pilote** : ministère de l'Économie et des Finances, ministère de la Santé, ministère de l'Enseignement et de la Recherche
- **Indicateurs** : capacité annuelle de formation ; nombre de conseillers en exercice ; nombre d'actes/consultations réalisés ; délais d'accès au conseil génétique.

IMPACTS ATTENDUS

Anticipation des tensions RH déjà documentées sur les métiers de la chaîne génomique. Élargissement du vivier de compétences et accompagnement de la montée en charge des volumes d'activité. Fidélisation des compétences rares dans le secteur public hospitalier. Sécurisation de la souveraineté française en médecine génomique et en bio-informatique. Désaturation des consultations de généticiens médicaux par délégation de tâches sécurisée. Amélioration de la qualité du conseil pré et post-test, particulièrement en oncogénétique. Réponse à la croissance attendue des volumes liée au dépistage et à la prévention génomique.

R17 · Structuration post-diagnostic et consultations pluridisciplinaires de médecine génomique

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R17. Renforcer la structuration post-diagnostic pour assurer une prise en charge efficiente du patient et de sa famille, et initier les parcours de dépistage et de prévention présymptomatiques.

Créer et labelliser un réseau national de structures pluridisciplinaires d'aval post-diagnostic et de prévention en médecine génomique — consultations pluridisciplinaires de médecine génomique (CPMG / CPP-SMG) — en s'appuyant sur l'existant, sans superposition ni doublon.

MESURES CLÉS

- Structurer un réseau labellisé de consultations pluridisciplinaires de médecine génomique, en s'appuyant prioritairement sur les centres experts existant, centres de référence et de compétence maladies rares et sur les 137 consultations de génétique hospitalière, sans superposition ni doublon.
- Confier à ces structures l'organisation de l'aval : restitution, conseil génétique, suivi, dépistage en cascade et prévention.
- Harmoniser les pratiques de prescription et d'interprétation le long du parcours patient, ces structures constituant le point d'appui pluridisciplinaire de la formation continue.
- Financer ces structures selon un modèle hybride associant un financement socle et un financement à l'activité.
- Articuler le réseau avec les filières de santé maladies rares, les réseaux d'oncogénétique et les structures de dépistage et de prévention.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Le maillage national de prise en charge post-diagnostique est aujourd'hui sous-dimensionné, avec un risque de « diagnostic orphelin » : un résultat rendu sans aval clinique organisé.
- Le socle existant est significatif : 137 consultations de génétique hospitalière, auxquelles s'ajoutent les centres de référence et de compétence maladies rares. La recommandation vise la labellisation et la structuration de cet existant, non la création d'un réseau parallèle. [\[Livre blanc FFGH\]](#)

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote et mise en œuvre** : DGOS en concertation avec les centres experts existant, centres de compétence et de référence existant pour les maladies rares ; centres d'oncogénétique et réseau du groupe génétique et cancer
- **Indicateurs** : nombre de consultations structurées/labellisées ; patients pris en charge ; délai d'accès post-diagnostic ; taux d'orientation vers les parcours adaptés.

IMPACTS ATTENDUS

Structuration d'un maillage national de prise en charge post-diagnostique aujourd'hui sous-dimensionné. Amélioration du parcours patient après un résultat génomique (conseil, suivi, prévention pour la parentèle). Réduction du risque de diagnostic sans aval clinique organisé. Point d'appui opérationnel pour la formation continue et pour les usages préventifs.

AXE 5 — Sécuriser les données, le consentement et l'interopérabilité du dossier génomique

Faire de la maîtrise du patient sur ses données le socle de la gouvernance des données génomiques, et garantir la continuité et l'interopérabilité de l'information génomique tout au long de la vie.

R18 · E-consentement dynamique, traçable et révocable

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R18. Généraliser un e-consentement dynamique, traçable et révocable, distinguant l'usage des données pour les soins et pour la recherche.

Permettre au patient de faire évoluer ses choix dans le temps, d'autoriser la réinterprétation ultérieure de ses données pour ses propres besoins de santé et, de manière distincte, leur réutilisation à des fins de recherche d'intérêt général, selon des modalités traçables et révocables.

MESURES CLÉS

- Rendre le consentement dynamique, avec évolution et retrait possibles à tout moment, et intégration à Mon espace santé pour la conformité CNIL.
- Distinguer explicitement deux autorisations : la réinterprétation des données pour les besoins de santé du patient et de sa parentèle, et la réutilisation à des fins de recherche d'intérêt général.
- Rendre le e-consentement accessible à tous et garanti, y compris les patients en situation de précarité ou de vulnérabilité, via des modalités complémentaires non numériques (échange avec le médecin lors du prélèvement).
- Mettre en place une autorisation modulable de la réinterprétation pour des besoins de santé révélés tout au long de la vie.
- Instaurer un cadre traçable de réutilisation des données à des fins de recherche d'intérêt général.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Le consentement recueilli aujourd'hui est ponctuel et non révisable, alors que la valeur de la donnée génomique se révèle sur plusieurs décennies, au fil de l'évolution des connaissances. [\[Avis AFGC devant le CCNE \(févr. 2026\)\]](#)
- L'absence de distinction claire entre usage de soin et usage de recherche fragilise juridiquement la réinterprétation et la réutilisation, et alimente la défiance des patients. [\[RGPD ; loi de bioéthique ; échanges avec les associations de patients\]](#)
- Un dispositif exclusivement numérique exclurait de fait les patients en situation de précarité ou d'illectronisme : la garantie d'une modalité non numérique est une condition d'équité. [\[Retours des associations de patients\]](#)

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : professionnels en génétique médicale, spécialiste de l'éthique, CNIL, juriste
- **Indicateurs** : part des consentements dématérialisés ; taux de consentements traçables ; nombre de révocations/modifications ; taux de recours à l'alternative non numérique.

IMPACTS ATTENDUS

Conformité renforcée avec les exigences du RGPD et de la loi de bioéthique. Capacité de réinterrogation des cohortes pour la recherche et la réinterprétation, dans le respect des droits du patient. Confiance accrue des patients dans le partage de leurs données génomiques.

R19 · Dossier génomique dynamique, interopérable et souverain

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R19. Créer un dossier génomique dynamique, interopérable et souverain, accessible tout au long de la vie et sous le contrôle du patient.

Articulé avec les systèmes d'information existants, les entrepôts de données de santé et le futur espace européen des données de santé (EHDS), en permettant au patient de maîtriser les droits d'accès à ses données et d'en demander la suppression dans le respect du cadre légal.

MESURES CLÉS

- Construire une architecture souveraine et sécurisée intégrant les entrepôts des LBM-FMG.
- Assurer l'interopérabilité avec Mon espace santé et l'articulation avec la Plateforme des données de santé et l'espace européen des données de santé (PDS / EHDS).
- Garantir la continuité de l'information génomique tout au long de la vie, condition technique de la réinterprétation.
- Permettre la maîtrise par le patient (droit d'accès, droit de suppression), avec une gouvernance des accès précisée finement : autorisations, types d'usage, conditions, instances compétentes.
- Consolider, en articulation avec les dispositifs de l'ABM, une remontée nationale des données d'activité génétique et génomique intégrant les données du PFMG, du RIHN, des RAMS/PIRAMIG, de la BNDMR/BAMARA, de l'INCa et de la génomique tumorale.
- Soutenir la numérisation des centres et définir un cadre national d'évaluation des outils d'intelligence artificielle en médecine génomique (annotation, priorisation de variants, aide à l'interprétation).
- Contribuer aux initiatives européennes *1+ Million Genomes* et *Genome of Europe*.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- Les données d'activité génétique et génomique sont aujourd'hui fragmentées entre une dizaine de dispositifs déclaratifs distincts, sans vision consolidée au niveau national. [\[ABM / PIRAMIG ; BNDMR / BAMARA\]](#)
- Cette fragmentation empêche l'aide à la décision pour la régulation (CNAM, DGOS, HAS) et fait peser une charge déclarative redondante sur les établissements.
- L'information génomique a vocation à être mobilisée sur toute la durée de vie du patient. Sa conservation dans des systèmes hospitaliers cloisonnés interdit en pratique la réinterprétation. [\[Livre blanc FFGH\]](#)
- Le déploiement de l'EHDS (espace européen des données de santé) et des initiatives *1+ Million Genomes / Genome of Europe* fixe un calendrier européen auquel l'architecture nationale doit être alignée. [\[EHDS ; 1+ Million Genomes ; Genome of Europe\]](#)

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Mise en œuvre et pilote** : à définir avec les acteurs du numérique en santé, les laboratoires et les établissements ; articulation native avec Mon espace santé, les entrepôts de données de santé et le SNDS.
- **Indicateurs** : nombre de structures interopérées ; patients disposant d'un dossier génomique ; taux de complétude ; accès/utilisation par les patients et professionnels.

IMPACTS ATTENDUS

Continuité de l'information génomique tout au long de la vie du patient. Vision consolidée de l'activité nationale et aide à la décision pour la régulation et la programmation budgétaire. Levier majeur de recherche translationnelle et de pilotage épidémiologique. Souveraineté française renforcée sur les données et l'IA en santé.

AXE 6 — Développer le dépistage et les usages préventifs

Doter la France d'une doctrine nationale unifiée du dépistage génétique et anticiper le dimensionnement des moyens face à la montée en charge prévisible des usages préventifs.

R20 · Cadre national du dépistage génétique et des usages préventifs

ÉNONCÉ SOUMIS AU VOTE

R20. Définir un cadre national du dépistage génétique couvrant les périodes néonatale et reproductive, le dépistage présymptomatique volontaire de l'adulte, la pharmacogénétique, et anticiper la montée en charge des usages préventifs.

Un cadre fondé sur un choix libre et éclairé, en coordination avec les structures assurant la prise en charge en aval, mettant en cohérence les moyens humains et technologiques avec les besoins de santé publique, dans le cadre du plan national de médecine génomique et de la révision en cours des lois de bioéthique.

La révision des lois de bioéthique en cours devra statuer sur l'évolution des différents sujets à l'étude, dont le DPI-A, l'extension du diagnostic prénatal, du dépistage des hétérozygotes de maladies récessives graves, la pharmacogénétique et le dépistage volontaire présymptomatique de l'adulte. Les EGMG n'ont pas vocation à s'immiscer dans le débat éthique ou se substituer à l'avis des sociétés savantes et des associations de patients consultées notamment par le CCNE. Les EGMG proposent des mesures qui permettraient de mettre en œuvre les différentes options qui seraient retenues au terme de la révision.

MESURES CLÉS

- Définir une doctrine nationale unifiée couvrant le dépistage néonatal, le dépistage préconceptionnel, le diagnostic prénatal étendu, le DPI et le DPI-A, le dépistage présymptomatique volontaire de l'adulte et la pharmacogénétique.
- Organiser une concertation nationale et un encadrement éthique du diagnostic préconceptionnel.
- Anticiper la montée en charge du DPI-A (volumétrie projetée de l'ordre de 10 000 demandes par an, soit un facteur 10 par rapport à l'activité actuelle) et réorganiser territorialement l'offre de DPI pour couvrir les besoins aujourd'hui non satisfaits.
- Refondre le financement de type MIG dédié au DPI.
- Dimensionner de façon anticipée les moyens humains et technologiques au regard des volumes projetés (l'ordre de grandeur d'un dépistage néonatal génomique généralisé à la suite du programme PERIGENOMED étant d'environ 700 000 génomes par an) en intégrant ce dimensionnement sur le plan national.
- Garantir le caractère volontaire et le libre choix de la personne, et prévenir les dérives commerciales, notamment liées aux tests génétiques en accès direct.
- Coordonner systématiquement l'amont (dépistage) et l'aval (prise en charge, conseil génétique, suivi), en s'appuyant sur le réseau de structures pluridisciplinaires.

CONSTATS, CHIFFRES ET CAS CONCRETS

- La volumétrie projetée du DPI-A est de l'ordre de 10 000 demandes par an, soit environ dix fois l'activité actuelle. Sans anticipation, l'offre existante serait saturée.
- Un dépistage néonatal génomique généralisé représenterait un ordre de grandeur d'environ 700 000 génomes par an, à mettre en regard des capacités actuelles de séquençage et d'interprétation. [\[Programme PERIGENOMED ; travaux EGMG\]](#)
- Les usages préventifs se développent aujourd'hui sans doctrine nationale unifiée, ce qui expose à la fois les professionnels et les patients et laisse le champ libre aux offres commerciales en accès direct. [\[Avis AFGC devant le CCNE \(févr. 2026\) ; travaux EGMG\]](#)
- La révision en cours des lois de bioéthique ouvre une fenêtre de cohérence entre le cadre juridique, le cadre éthique et le dimensionnement opérationnel. [\[Loi de bioéthique — révision en cours\]](#)
- Les initiatives européennes (*Genome of Europe, 1+ Million Genomes*) constituent un cadre de référence pour le positionnement français. [\[Genome of Europe ; 1+ Million Genomes\]](#)

MISE EN ŒUVRE – PILOTAGE – INDICATEURS

- **Pilote** : ABM avec les autorités sanitaires et les acteurs concernés.
- **Indicateurs** : nombre de programmes encadrés ; volumes d’analyses ; délais d’accès et de restitution ; capacité de prise en charge en aval ; indicateurs de suivi éthique et organisationnel.

IMPACTS ATTENDUS

Doctrine nationale unifiée sur le dépistage génomique, sécurisant à la fois les professionnels et les patients. Anticipation des extensions à venir (dépistage néonatal élargi, dépistage de population) dans un cadre éthique, juridique et économique stabilisé, prévenant les dérives commerciales et préparant le système de soins à l’augmentation prévisible des volumes.