

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

Réunion d'échanges PFMG 2025

29 mars 2021

1

ORDRE DU JOUR

- Bilan d'activité global
- Retours des réunions d'échanges individuels et plan d'action
- CAD : Collecteur Analyseur de Données

Bilan d'activité global

ÉVALUATION DU NOMBRE ANNUEL ATTENDU DE PATIENTS

Selon les éléments déclarés dans les dossiers des pré-indications :

Maladies Rares & Oncogénétique	Nb patients
Pré-indications 2019	1 600
Pré-indications 2020	15 000
<i>Dont Déficience Intellectuelle</i>	<i>8000</i>
TOTAL MALADIES RARES	16 600

Cancers	Nb patients si congélation
TOTAL CANCERS	12 300

CALENDRIER DE MISE EN ŒUVRE DES PRÉ-INDICATIONS POUR L'ANNÉE 2020

Suspension activité
de SeqOIA et
AURAGEN



Jan Fev Mar Avr Mai Juin Jui Aoû Sep Oct Nov Dec



Validation pré-
indications 2020

Ouverture pré-
indications de
cancérologie pour
SeqOIA

Ouverture
progressive
Déficiência
Intellectuelle

Pré-indications 2019 = 9,5 mois de prescriptions



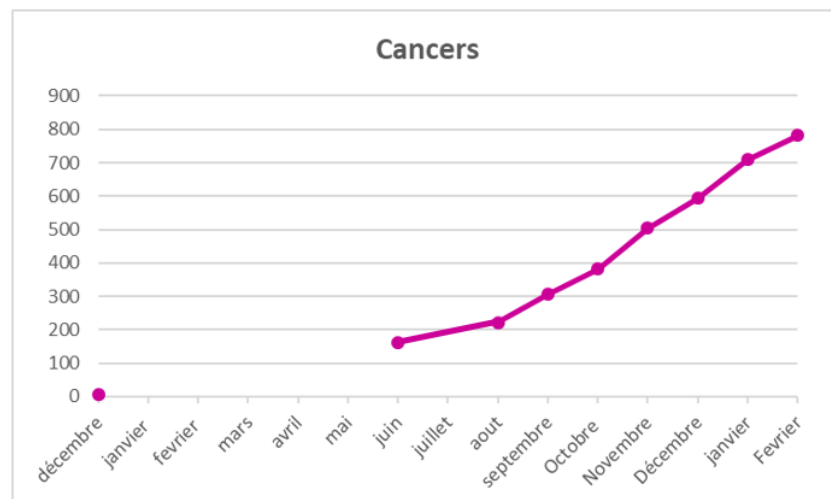
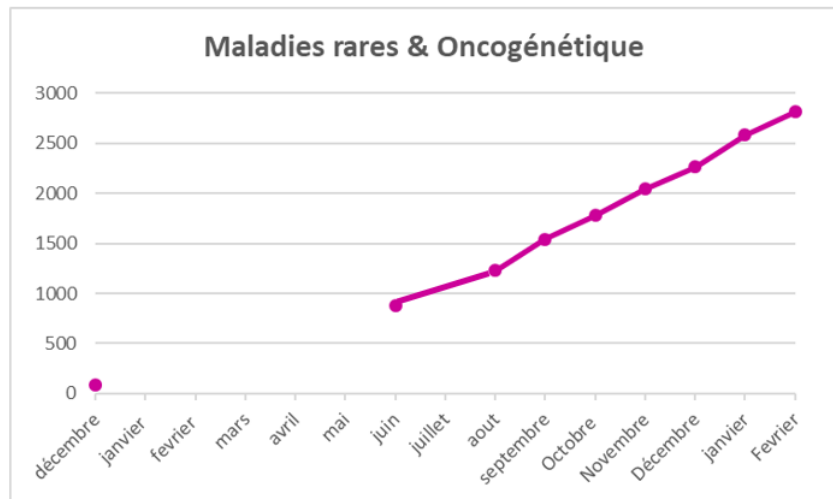
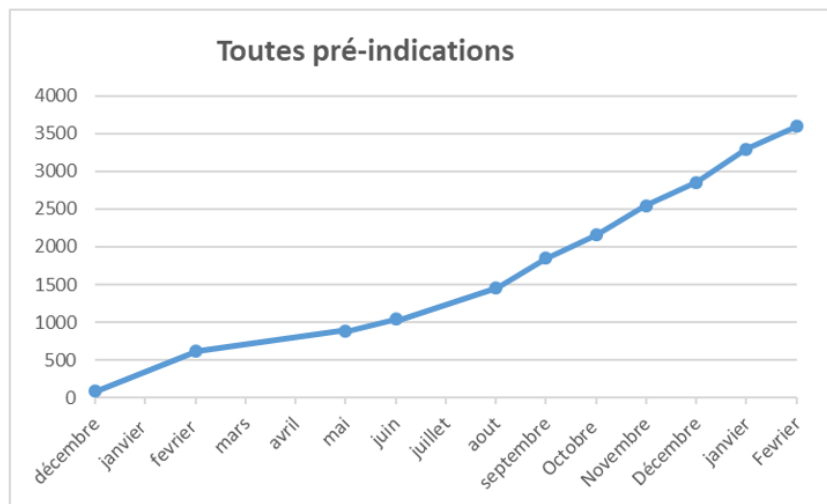
Pré-indications 2020 hors DI = 7 mois de prescriptions



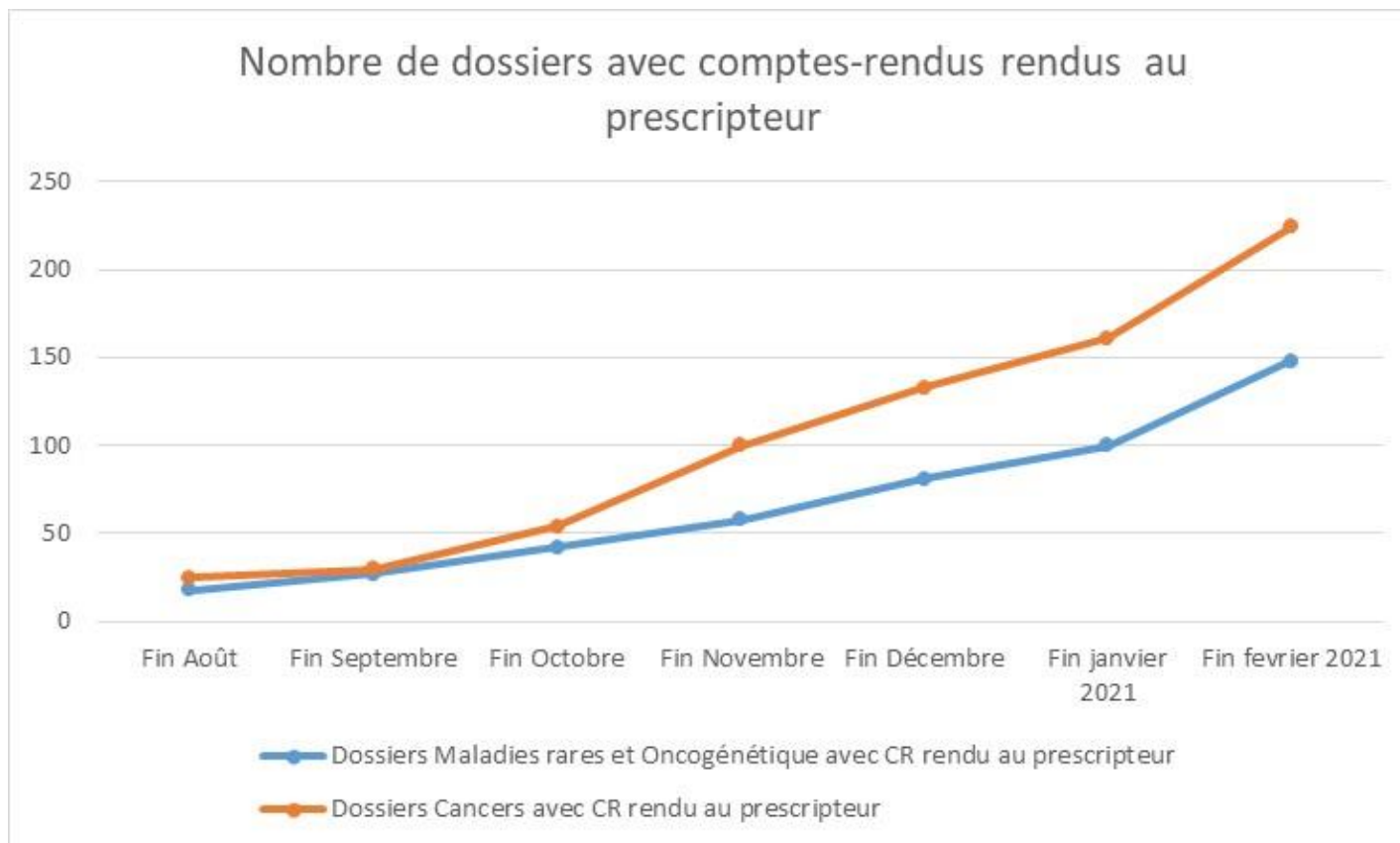
BILAN D'ACTIVITÉ GLOBAL

		Nb de dossiers patients au 31/12/2020	Nb de dossiers patients au 28/02/2021
Prescriptions validées en RCP-FMG d'amont	Maladies rares	2176	2 718
	Oncogénétique	86	97
	Cancer	593	782
	TOTAL	2855	3 597
Dossiers validés en RCP-FMG et en attente de réception des échantillons		1050	937
Dossiers complets en attente de séquençage		601	461
Dossiers complets séquencés		1279	1 826
Dossiers Maladies rares et Oncogénétique	CR en cours	111	1 001
	CR rendu au prescripteur	81	148
Dossiers Cancers	CR en cours	9	65
	CR rendu au prescripteur	133	224

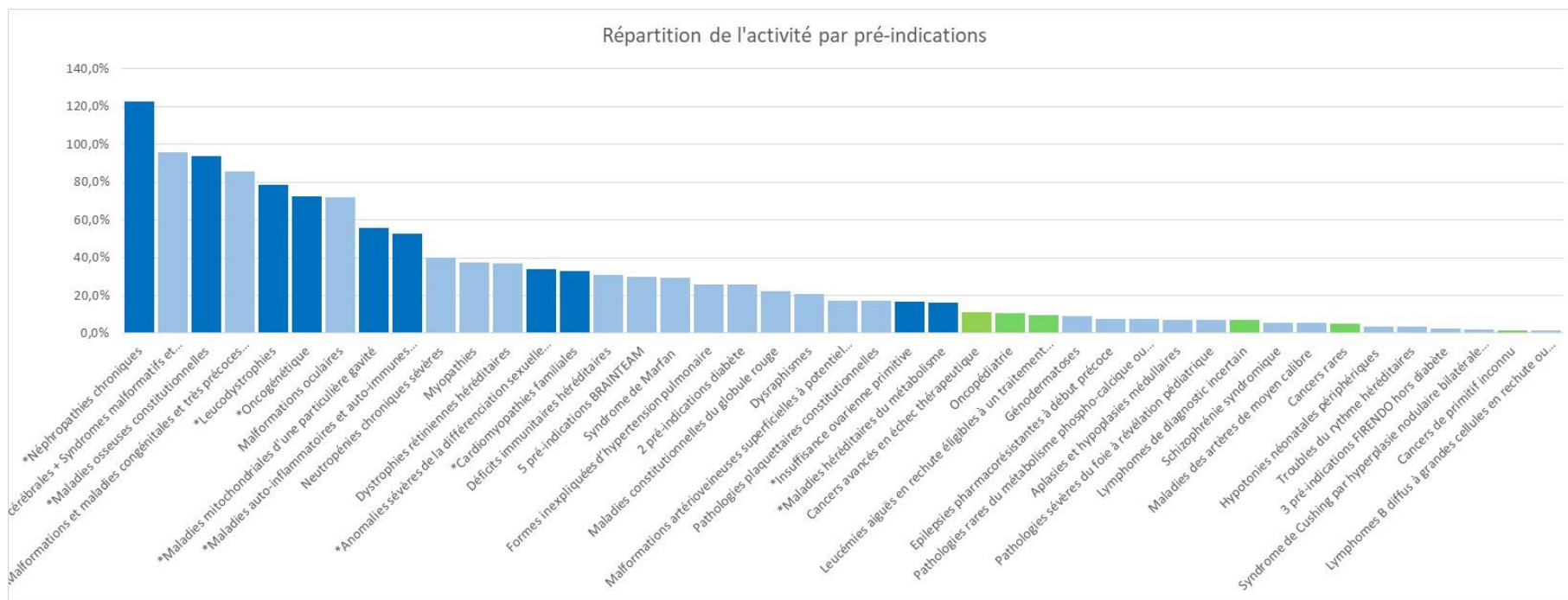
ÉVOLUTION DU NOMBRE DE PRESCRIPTIONS VALIDÉES EN RCP-FMG D'AMONT



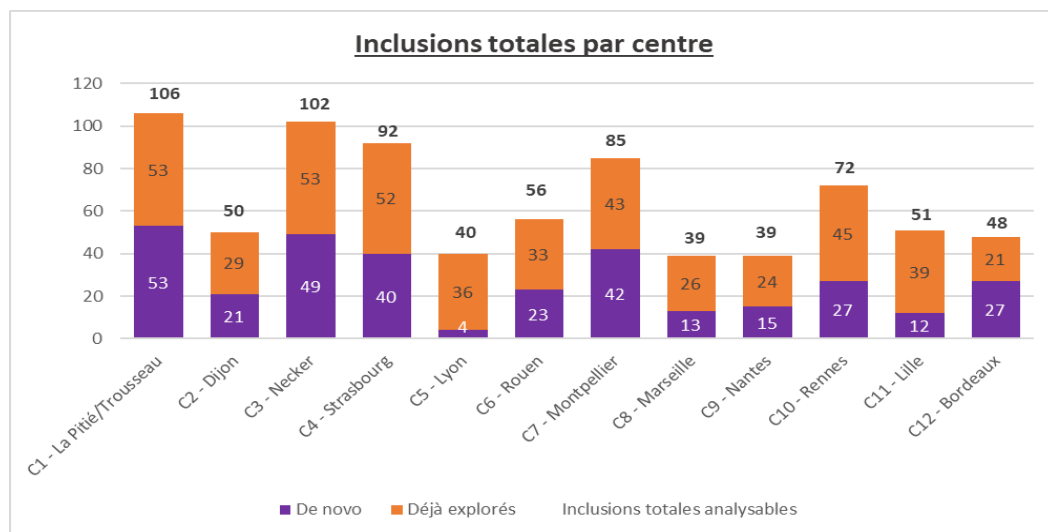
NOMBRE DE COMPTES RENDUS SIGNÉS



RÉPARTITION DES PRESCRIPTIONS PAR PRÉINDICATION EN 2020



TRANSITION DEFIDIAG → PRÉINDICATION DI



Au 17/03/21

50 inclusions attendues par centre pour les patients déjà explorés

■ Enjeux :

- ✓ Ne pas induire de pertes de chance pour les patients
- ✓ Assurer le bon déroulement de Defidiag

⇒ Transition par étape : centres ayant inclus 50 patients

⇒ Transition par territoire géographique

TRANSITION DEFIDIAG → PRÉINDICATION DI

- **RCP-FMG pour lesquelles la préindication DI a ouvert :**

RCP AnDDI-DéfiScience Strasbourg

RCP AnDDI-DéfiScience Nancy

RCP AnDDI-DéfiScience Reims

RCP AnDDi-DéfiScience Paris Necker, Necker polyhandicap, Trousseau, Bondy, Pitié-Salpêtrière, Robert Debré

- **RCP-FMG pour lesquelles la préindication DI va ouvrir prochainement :**

- **1^{er} mai** : RCP AnDDI-DéfiScience Brest

- RCP AnDDI-DéfiScience Rennes

- **Prochainement** : RCP AnDDI-DéfiScience Montpellier, Toulouse, Nîmes
RCP AnDDI-DéfiScience Lyon, Grenoble, St Etienne Clermont-Ferrand

Rappel : la préindication déficience intellectuelle est actuellement **réservée à des patients ayant déjà bénéficié d'explorations antérieures**, telles que l'ACPA.

Les patients n'ayant bénéficié d'aucune investigation antérieurement doivent faire l'objet d'une proposition d'inclusion dans l'étude DEFIDIAG.

Retours des réunions d'échanges individuels et plan d'action

RÉUNIONS D'ÉCHANGES INDIVIDUELS

- **3 journées : 11, 12 et 25 janvier 2021**

- **Personnes auditionnées :**
 - ⇒ Porteurs des 61 préindications maladies rares et cancer

 - ⇒ animateurs et chefs de projet des 21 filières maladies rares et sociétés savantes en cancérologie concernées par les préindications

REMARQUES RÉCURRENTES SUR LES DIFFICULTÉS RENCONTRÉES ET LES ATTENTES

- Contraintes de la pandémie Covid pour réorganiser les consultations, mobiliser du personnel, contre-indication à la venue des parents (âgés donc à risque)

Circuits d'amont

- **Complexité de la mise en œuvre des circuits de prescription** sur le terrain, avec une phase d'apprentissage assez lourde pour les cliniciens :
 - ❖ Mise en œuvre des procédures de prescription et d'envoi des échantillons dans les centres de l'inter-région
 - ❖ Manque de compréhension des procédures de la part des cliniciens
- **Les circuits d'amont restent lourds pour les cliniciens :**
 - ❖ Délais de consultation et difficultés pour faire venir plusieurs membres d'une même famille
 - ❖ Lourdeur de certains outils de RCP, double saisie avec les outils de e-prescription
 - ❖ Quelques fonctionnalités des outils de prescription à optimiser

Point particulièrement sensible pour les préindications dont la file active est restreinte.

→ Attente forte de l'aide des assistants de prescription

Plan d'action

FACILITER LA PRESCRIPTION

1. FACILITER LES CIRCUITS D'AMONT

- **Recrutement d'assistants de prescription**
- Enrichir les données saisies dans les outils de e-prescription
- Phase pilote des RCP génomiques

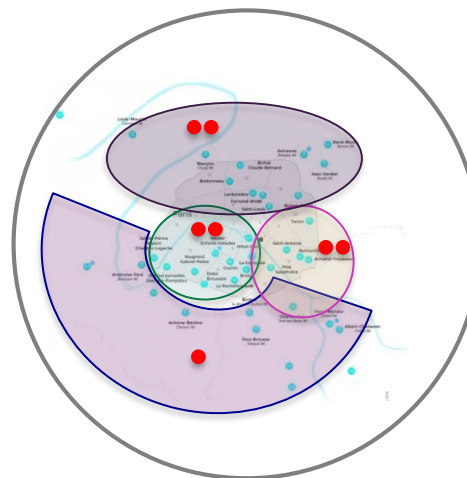
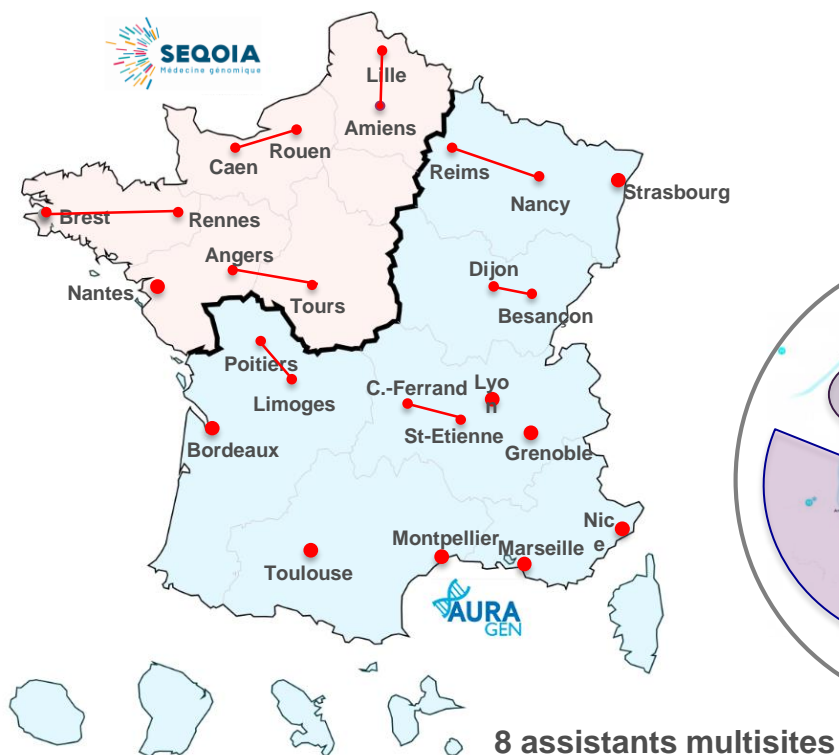
FACILITER LES CIRCUITS D'AMONT

→ Recrutement d'assistants de prescription

- **Interfaçage du PNMR3 avec PFMG2025**
- **Financement de 24 postes d'assistants de prescription pour 12 mois par la DGOS pour les maladies rares**
 - ✓ Assister et former les prescripteurs (revues des dossiers, consentements, circuits des échantillons, RCP-FMG d'amont, e-prescription)
 - ✓ Déployés sur 21 sites hospitaliers pour couvrir l'ensemble du territoire

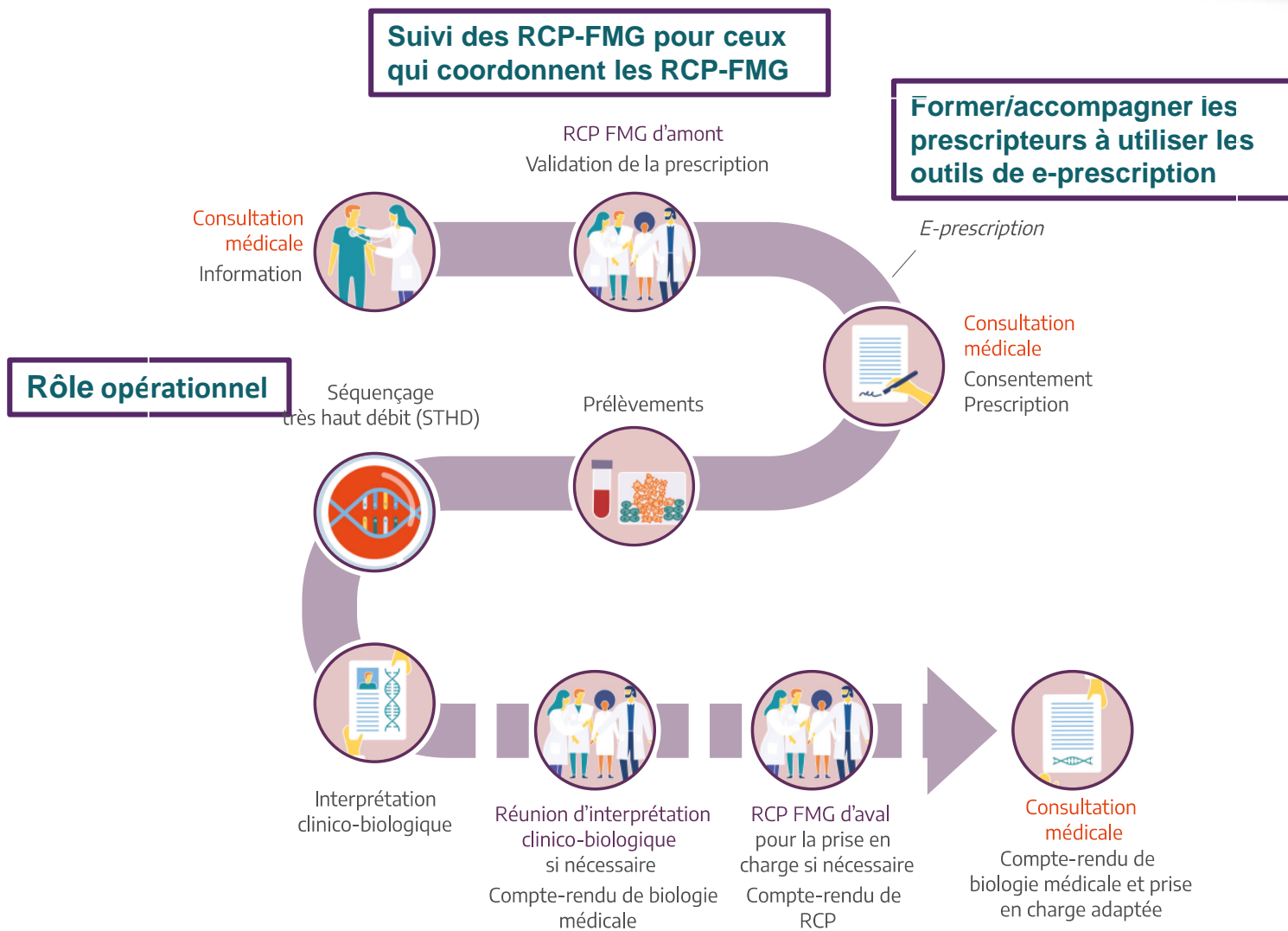


RÉPARTITION ACTUELLE DES 24 ETP ASSISTANTS DE PRESCRIPTION MALADIES RARES



● 24 Assistants de prescription avec une valence Maladies Rares

RÔLES DES ASSISTANTS DE PRESCRIPTION



BILAN ASSISTANTS DE PRESCRIPTION

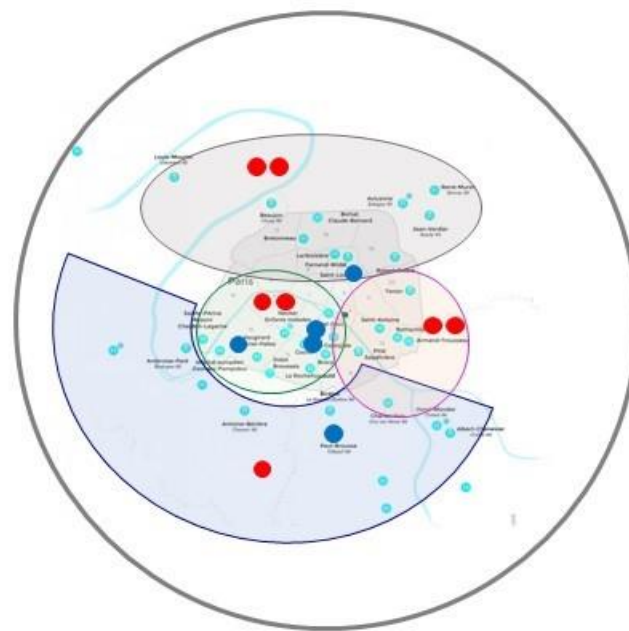
➔ **15/24 assistants de prescription recrutés**
<https://pfm2025.aviesan.fr/assistants-de-e-prescription/>

ASSISTANTS DE E-PRESCRIPTION

Établissements d'exercice	Structure de rattachement	Nom de l'assistant(e) de e-prescription	Adresse e-mail
GHU APHP Centre Université de Paris	PEMR – GHU APHP Centre Université de Paris	Marine Rajaoba	marine.rajaoba@aphp.fr
GHU APHP Paris SUD CHU Mondor CH Créteil	PEMR – GHU APHP Paris-Sud	Lilia Laddada	lilia.laddada@aphp.fr
CHU Dijon Bourgogne CHRU Besançon	PEMR Bourgogne Franche-Comté	Léa Gaudillat	lea.gaudillat@chu-dijon.fr
CHU Angers CH Le Mans	PEMR – CHU Angers et CH Le Mans	Charlène Gillet	Charlene.Gillet@chu-angers.fr
CHU Tours CH Orléans	CRMR anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest	En cours de recrutement	–
CHU Rennes CHRU de Brest	PEMR Bretagne	Chloé Fournier	chloe.fournier@chu-rennes.fr
HCL	PEMR Auvergne-Rhône Alpes – CRMR anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Est	Clara Paris	clara.paris@chu-lyon.fr
CHU Saint-Etienne CHU Clermont-Ferrand	PEMR Auvergne-Rhône Alpes – CRMR maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	En cours de recrutement	–

PROPOSITION DE RÉPARTITION DES 51 ETP ASSISTANTS DE PRESCRIPTION EN COURS D'ARBITRAGE À LA DGOS

- 17 Assistants de prescription avec une valence Maladies Rares
- 18 Assistants de prescription avec une valence Oncogénétique et Cancers
- 16 Postes polyvalents Maladies Rares, Oncogénétique et Cancers



Questions

Plan d'action

FACILITER LA PRESCRIPTION

1. FACILITER LES CIRCUITS D'AMONT

→ Recrutement d'assistants de prescription

→ Enrichir les données saisies dans les outils de e-prescription

**Données phénotypiques
et résultats des examens génétiques antérieurs**

→ Phase pilote des RCP génomiques

Plan d'action

FACILITER LA PRESCRIPTION

1. FACILITER LES CIRCUITS D'AMONT

→ Recrutement d'assistants de prescription

→ Enrichir les données saisies dans les outils de e-prescription

Données phénotypiques
et résultats des examens génétiques antérieurs

→ Phase pilote des RCP génomiques

RCP-FMG GÉNOMIQUES

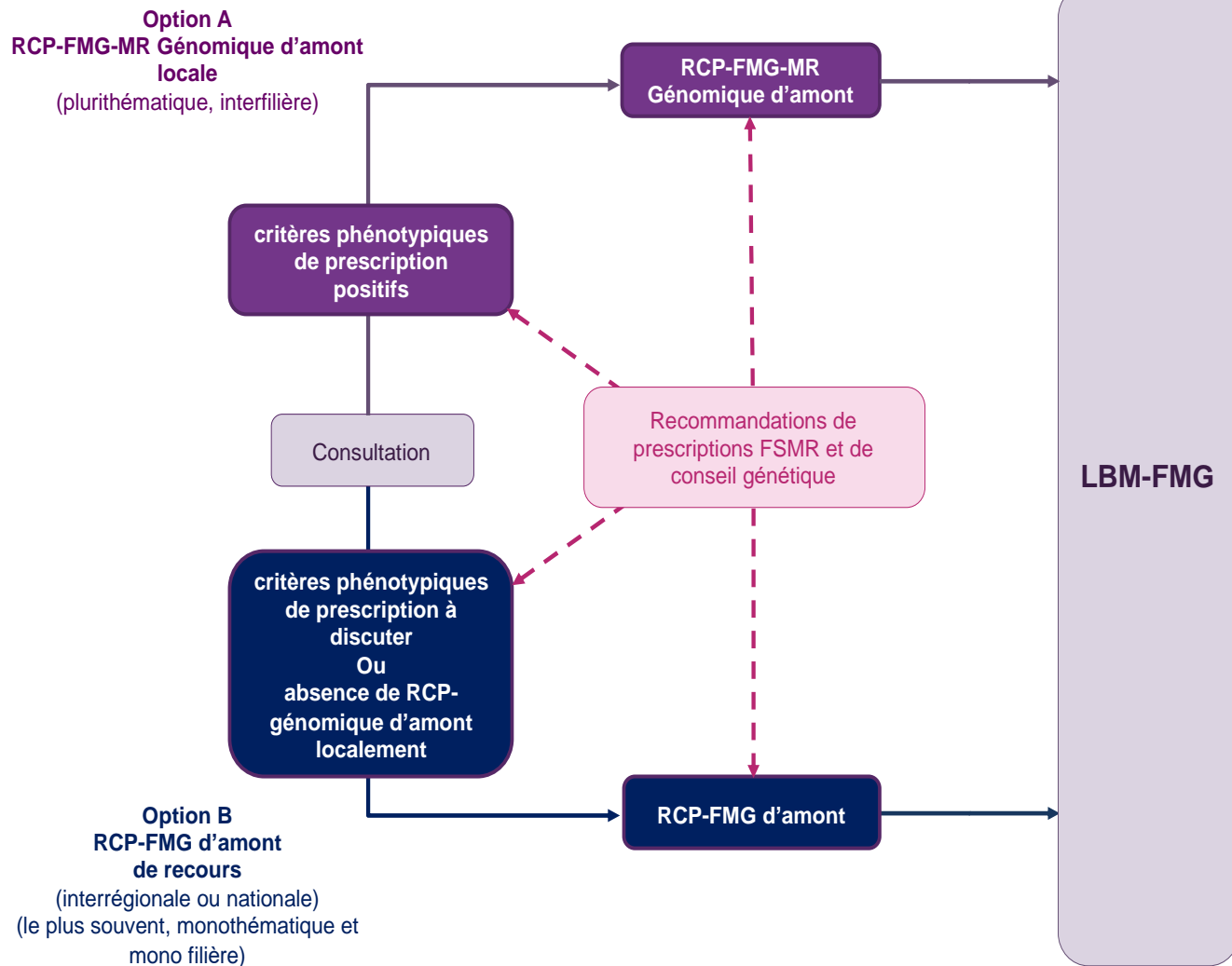
Définition

- 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.
- Pour **l'ensemble des préindications maladies rares**, les RCP-FMG-MR génomiques d'amont **valident** la prescription du STHD si « **critères phénotypiques de prescription** » respectés
- Présentation du dossier **à la demande du prescripteur**
- « Dossiers complexes » → RCP-FMG régionale ou nationale

Pour ces dossiers soumis à une RCP-FMG locale et qui ont été transmis à une RCP-FMG régionale ou nationale, la conclusion de la RCP-FMG « de recours » est transmise à la RCP-FMG locale, qui en informe le prescripteur et validera sa prescription.

Objectifs

- **Fluidification** des circuits d'amont en facilitant la prescription
 - **Simplification de l'organisation** : très hétérogène en fonction des préindications
 - En respectant les critères d'éligibilité
- **Proposer une organisation pilote permettant de faciliter les prescriptions tout en respectant les organisations mises en place dans le cadre des FSMR**



Phase pilote des RCP-FMG génomiques dans 8 villes (Angers/Le-Mans, Bordeaux, Dijon, Lille, Montpellier, Nantes, Rennes/Vannes, Strasbourg)

Questions

FACILITER LA PRESCRIPTION

2. VALIDER L'UTILISATION DES PRÉLÈVEMENTS FFPE POUR LES CANCERS

Prévu pour la fin S1 2021

3. PÉRENNISER LA POSSIBILITÉ D'UTILISER DE L'ADN DÉJÀ EXTRAIT POUR LES MALADIES RARES

4. STHD CHEZ LES FŒTUS DÉCÉDÉS À PARTIR DE LIQUIDE AMNIOTIQUE

5. SUIVI ET ACCOMPAGNEMENT DES PRÉINDICATIONS PRÉSENTANT DES DIFFICULTÉS DE MISE EN PLACE

Auditions en septembre à la demande

FACILITER LA PRESCRIPTION

2. VALIDER L'UTILISATION DES PRÉLÈVEMENTS FFPE POUR LES CANCERS

Prévu pour la fin S1 2021

3. PÉRENNISER LA POSSIBILITÉ D'UTILISER DE L'ADN DÉJÀ EXTRAIT POUR LES MALADIES RARES

La possibilité est d'utiliser de l'ADN est maintenue jusqu'à nouvelle recommandation.

4. STHD CHEZ LES FŒTUS DÉCÉDÉS À PARTIR DE LIQUIDE AMNIOTIQUE

5. SUIVI ET ACCOMPAGNEMENT DES PRÉINDICATIONS PRÉSENTANT DES DIFFICULTÉS DE MISE EN PLACE

Auditions en septembre à la demande

FACILITER LA PRESCRIPTION

2. VALIDER L'UTILISATION DES PRÉLÈVEMENTS FFPE POUR LES CANCERS

3. PÉRENNISER LA POSSIBILITÉ D'UTILISER DE L'ADN DÉJÀ EXTRAIT POUR LES MALADIES RARES

4. STHD CHEZ LES FŒTUS DÉCÉDÉS À PARTIR DE LIQUIDE AMNIOTIQUE

5. SUIVI ET ACCOMPAGNEMENT DES PRÉINDICATIONS PRÉSENTANT DES DIFFICULTÉS DE MISE EN PLACE

RECOMMANDATIONS POUR LE STHD CHEZ LES FŒTUS DÉCÉDÉS

→ **STHD chez les fœtus à partir de liquide amniotique lorsque la qualité de l'ADN issu de tissu fœtal congelé est insuffisante**

Pour les situations suivantes:

- la qualité ou quantité de l'ADN extrait des tissus fœtaux disponibles est insuffisante pour permettre le STHD
- l'absence de conservation de tissu fœtal à l'issue de l'examen foetopathologique,
- l'absence d'examen foetopathologique

→ **Une phase exploratoire de 40 STHD d'ADN extrait à partir de culture de liquide amniotique sera réalisée avant d'envisager sa pérennisation.**

- Le STHD à partir d'ADN extrait de liquide amniotique sera réalisé exclusivement pour le diagnostic de fœtus décédés (après mort fœtale in utero ou interruption médicale de la grossesse); le STHD ne sera pas réalisé au cours de grossesses évolutives.
- La réalisation d'un examen foetopathologique selon les recommandations de la HAS (https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2014-06/protocole_examen_autopsique_foetal_neonatal_cd_20140528_vd.pdf) doit être privilégié, puisqu'il permet d'éliminer d'éventuelles causes non génétiques (infectieuses, vasculaires, ...) et de préciser le phénotype fœtal, facilitant ainsi l'analyse des données de STHD.

FACILITER LA PRESCRIPTION

2. VALIDER L'UTILISATION DES PRÉLÈVEMENTS FFPE POUR LES CANCERS

3. PÉRENNISER LA POSSIBILITÉ D'UTILISER DE L'ADN DÉJÀ EXTRAIT POUR LES MALADIES RARES

4. STHD CHEZ LES FŒTUS DÉCÉDÉS À PARTIR DE LIQUIDE AMNIOTIQUE

5. SUIVI ET ACCOMPAGNEMENT DES PRÉINDICATIONS PRÉSENTANT DES DIFFICULTÉS DE MISE EN PLACE

Auditions en septembre à la demande

REMARQUES RÉCURRENTES SUR LES DIFFICULTÉS RENCONTRÉES ET LES ATTENTES

Circuits d'aval

- **Manque de visibilité des cliniciens sur les délais de rendu des résultats et manque d'interactions avec les LBM-FMG sur ce sujet.**

Remarque particulièrement exprimée pour les préindications 2019

- **Délais de rendu des résultats longs pour les préindications maladies rares :**
 - manque d'interpréteurs lié à l'impossibilité de solliciter des biologistes/praticiens externes aux GCS, mais aussi au manque de mobilisation de biologistes/praticiens au sein des GCS
 - une part significative des examens pangénomiques sont effectués chez des patients après séquençage de panels, voire de l'exome

Plan d'action

OPTIMISER LES DÉLAIS DE RENDU DES RÉSULTATS

1. RECOURS À DES INTERPRÉTATEURS EXTÉRIEURS AUX GCS

2. INITIER DES RÉFLEXIONS POUR LE MAINTIEN DE CERTAINS PANELS EN AMONT DU STHD

3. PRÉCISER LES CIRCUITS POST-ANALYTIQUES

RECOURS À DES INTERPRÉTATEURS EXTÉRIEURS AUX GCS

- Recours indispensable à des biologistes médicaux / praticiens extérieurs aux GCS AURAGEN et SeqOIA pour l'interprétation des résultats dans le cadre du PFMG2025
- Mise en place d'un GT par le Ministère de la Santé : biologistes/ praticiens, représentants des GCS SeqOIA et AURAGEN, de l'ABM, d'Aviesan, de la DGS et de la DGOS.
- Première réunion en juin 2020
 - **Enquête pour recenser les interpréteurs extérieurs aux GCS**
 - Définition de modalités de défraiement pour cette activité
 - Elaboration d'un modèle de convention cadre relative à la participation de praticiens extérieurs à l'activité d'un LBM-FMG

RECOURS À DES INTERPRÉTATEURS EXTÉRIEURS AUX GCS

- **Enquête pour recenser les interpréteurs extérieurs aux GCS**
- En 2020 pour l'ensemble des préindications alors validées
- Relance en novembre 2021 pour les nouvelles inscriptions
- Troubles du spectre autistique et syndrome de Cushing : lancement en avril

RECOURS À DES INTERPRÉTATEURS EXTÉRIEURS AUX GCS

- Recours indispensable à des biologistes médicaux / praticiens extérieurs aux GCS AURAGEN et SeqOIA pour l'interprétation des résultats dans le cadre du PFMG2025
- Mise en place d'un GT par le Ministère de la Santé : biologistes/ praticiens, représentants des GCS SeqOIA et AURAGEN, de l'ABM, d'Aviesan, de la DGS et de la DGOS.
- Première réunion en juin 2020
 - Enquête pour recenser les interpréteurs extérieurs aux GCS
 - **Définition de modalités de défraiement pour cette activité**
 - Elaboration d'un modèle de convention cadre relative à la participation de praticiens extérieurs à l'activité d'un LBM-FMG

RECOURS À DES INTERPRÉTATEURS EXTÉRIEURS AUX GCS

→ Définition de modalités de défraiement pour cette activité

- **Montant du défraiement** : unique et fixé au coût d'une journée de Compte Epargne Temps d'un Praticien Hospitalier, soit 460 euros brut (300 euros net, en 2019)
- **Modalités** : le montant sera
 - ❖ payé à l'établissement employeur du biologiste ayant signé une convention cadre avec le GCS
 - ❖ forfaitaire par dossier et représentant une médiane de temps passé
 - ❖ Fixe, indépendamment du nombre de biologistes contributeurs de l'interprétation.

RECOURS À DES INTERPRÉTATEURS EXTÉRIEURS AUX GCS

- Recours indispensable à des biologistes médicaux / praticiens extérieurs aux GCS AURAGEN et SeqOIA pour l'interprétation des résultats dans le cadre du PFMG2025
- Mise en place d'un GT par le Ministère de la Santé : biologistes/ praticiens, représentants des GCS SeqOIA et AURAGEN, de l'ABM, d'Aviesan, de la DGS et de la DGOS.
- Première réunion en juin 2020
 - Enquête pour recenser les interpréteurs extérieurs aux GCS
 - Définition de modalités de défraiement pour cette activité
 - **Elaboration d'un modèle de convention cadre relative à la participation de praticiens extérieurs à l'activité d'un LBM-FMG**

RECOURS À DES INTERPRÉTATEURS EXTÉRIEURS AUX GCS

→ **Elaboration d'un modèle de convention cadre relative à la participation de praticiens extérieurs à l'activité d'un LBM-FMG**

- Modèle de convention cadre entre les établissements de santé et les LBM finalisé par le GT « Accès aux données » et diffusé le 26 mars
- Précise les conditions dans lesquelles un établissement de santé contribue aux activités d'un des laboratoires du PFMG2025 et est strictement restreinte aux examens de biologie médicale effectués dans ce cadre
- Les GCS solliciteront les établissements de santé concernés.

Questions

Plan d'action

OPTIMISER LES DÉLAIS DE RENDU DES RÉSULTATS

1. RECOURS À DES INTERPRÉTATEURS EXTÉRIEURS AUX GCS

2. INITIER DES RÉFLEXIONS POUR LA PRESCRIPTION OPTIMALE DE CERTAINS PANELS EN AMONT DU STHD

3. PRÉCISER LES CIRCUITS POST-ANALYTIQUES

Plan d'action

OPTIMISER LES DÉLAIS DE RENDU DES RÉSULTATS

1. RECOURS À DES INTERPRÉTATEURS EXTÉRIEURS AUX GCS

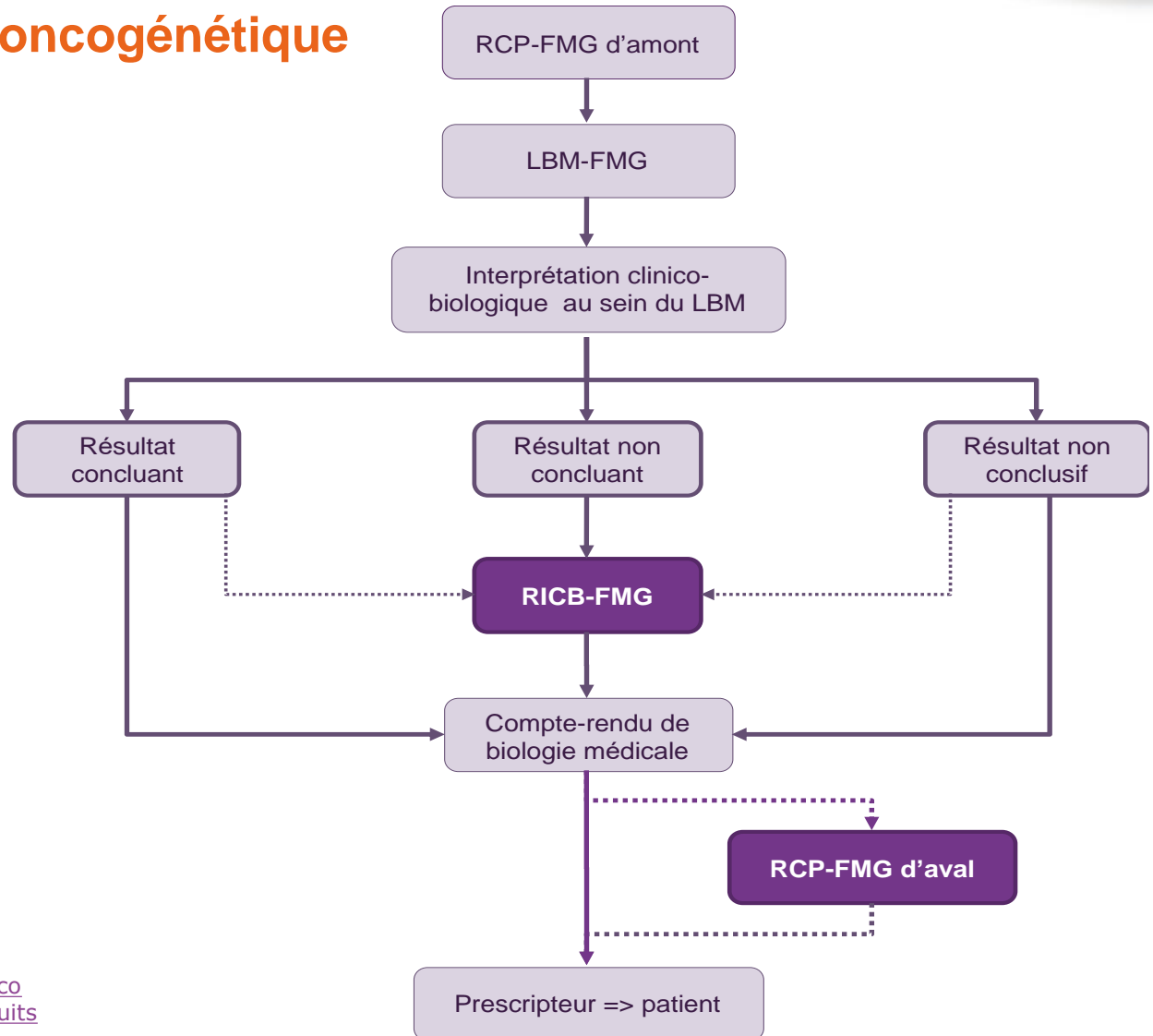
2. INITIER DES RÉFLEXIONS POUR LA PRESCRIPTION OPTIMALE DE CERTAINS PANELS EN AMONT DU STHD

3. PRÉCISER LES CIRCUITS POST-ANALYTIQUES

PRÉCISER LES CIRCUITS POST-ANALYTIQUES

→ Maladies rares et oncogénétique

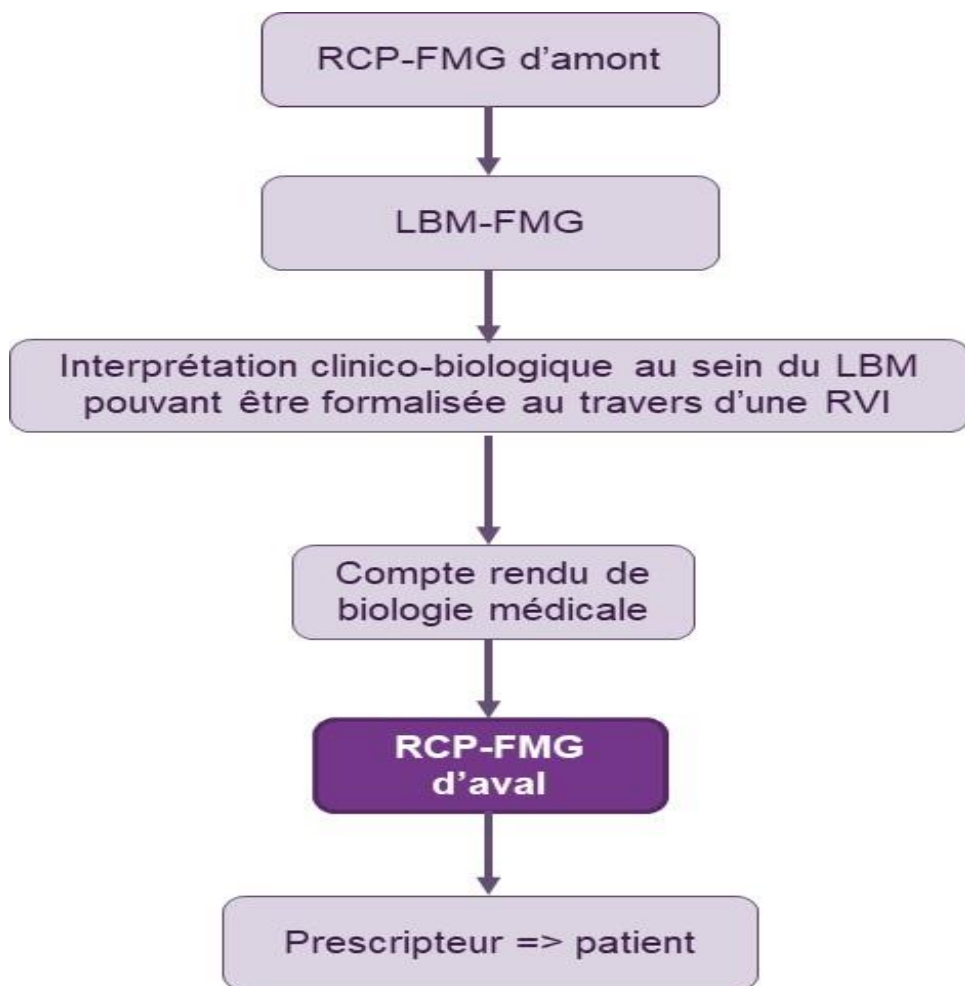
RICB-FMG :
réunion d'interprétation
clinico-biologique FMG



Disponible en ligne :
https://pfmtg2025.aviesan.fr/wp-content/uploads/2021/02/2021_02_22_Recommandations_pour_l'organisation_des_circuits_postanalytiques_VF.pdf

PRÉCISER LES CIRCUITS POST-ANALYTIQUES

→ Cancérologie



Les RCP-FMG d'aval sont parties intégrantes de l'interprétation clinico-biologique des examens pangénomiques pour les cancers.

Questions

EXPRESSIONS DE BESOINS DIVERS

- **Nécessité d'extensions des critères d'éligibilité et de nouvelles préindications**
- **Manque d'information**
 - Aux prescripteurs actuels
 - Aux coordonnateurs de RCP, porteurs de préindication, coordonnateurs de FSMR/sociétés savantes et chefs de projet
 - A de nouveaux prescripteurs potentiels

GÉRER LES DEMANDES D'EXTENSIONS ET DE NOUVELLES PRÉINDICATIONS

→ 9 nouvelles préindications

→ 14 extensions de préindications existantes

- 1. VALIDER LES EXTENSIONS DE PRÉINDICATIONS QUI NE NÉCESSITERONT PAS DE SOUMETTRE UN NOUVEAU DOSSIER DE CANDIDATURE**
- 2. LANCER UNE NOUVELLE CAMPAGNE DE VALIDATION DE PRÉINDICATIONS AVANT FIN 2021**

EXPRESSIONS DE BESOINS DIVERS

- **Nécessité d'extensions des critères d'éligibilité et de nouvelles préindications**
- **Manque d'information**
 - Aux prescripteurs
 - Aux coordonnateurs de RCP, porteurs de préindications, coordonnateurs et chefs de projet de FSMR/sociétés savantes

MENER DES ACTIONS DE COMMUNICATION

1. COMMUNIQUER À NOUVEAU SUR LES RECOMMANDATIONS FMG

Disponibles sur : <https://pfmg2025.aviesan.fr/professionnels/documentation/>

2. NÉCESSITÉ D'INFORMATIONS DU PFMG PLUS RÉGULIÈRES, PAR EXEMPLE VIA DES NEWSLETTERS

3. ORGANISER DE NOUVELLES RÉUNIONS D'ÉCHANGES AVEC LES PORTEURS DES PRÉINDICATIONS : SEPTEMBRE 2021

MENER DES ACTIONS DE COMMUNICATION

1. COMMUNIQUER À NOUVEAU SUR LES RECOMMANDATIONS FMG
- 2. NÉCESSITÉ D'INFORMATIONS DU PFMG PLUS RÉGULIÈRES**
3. ORGANISER DE NOUVELLES RÉUNIONS D'ÉCHANGES AVEC LES PORTEURS DES PRÉINDICATIONS : SEPTEMBRE 2021

NÉCESSITÉ D'INFORMATIONS DU PFMG PLUS RÉGULIÈRES

→ Newsletter PFMG tous les 2 mois

- **1^{ère} newsletter envoyée mi-février**
- **Qui l'a reçue ?**
 - Les prescripteurs inscrits dans SeqOIA/AURAGEN jusqu'à janvier 2021
 - Les professionnels qui ont été / sont impliqués dans le plan
 - Les personnes intéressées
- **Objectif : informer**
 - ✓ Bilan d'activité
 - ✓ Avancement sur des sujets spécifiques
 - ✓ Mise à disposition de documents sur le site
 - ✓ Travaux en cours
 - ✓ Actualités

→ Ressources humaines internes au PFMG

Recrutement d'une chargée de communication qui rejoint l'équipe de coordination du PFMG

Newsletter

Pages préindications du site internet

Gestion du site internet

Linkedin

...

Contact : lucie.morillon@aviesan.fr

MENER DES ACTIONS DE COMMUNICATION

1. COMMUNIQUER À NOUVEAU SUR LES RECOMMANDATIONS FMG

2. NÉCESSITÉ D'INFORMATIONS DU PFMG PLUS RÉGULIÈRES

3. ORGANISER DE NOUVELLES RÉUNIONS D'ÉCHANGES

→ Auditions à la demande : septembre 2021

Mail à diane.gozlan@aviesan.fr

→ Réunion d'échanges semestrielle : novembre 2021

→ Auditions : janvier 2022

CONCLUSION

Plan d'action

FACILITER LA PRESCRIPTION

OPTIMISER LES DÉLAIS DE RENDU DES RÉSULTATS

**GÉRER LES DEMANDES DE NOUVELLES
PRÉINDICATIONS**

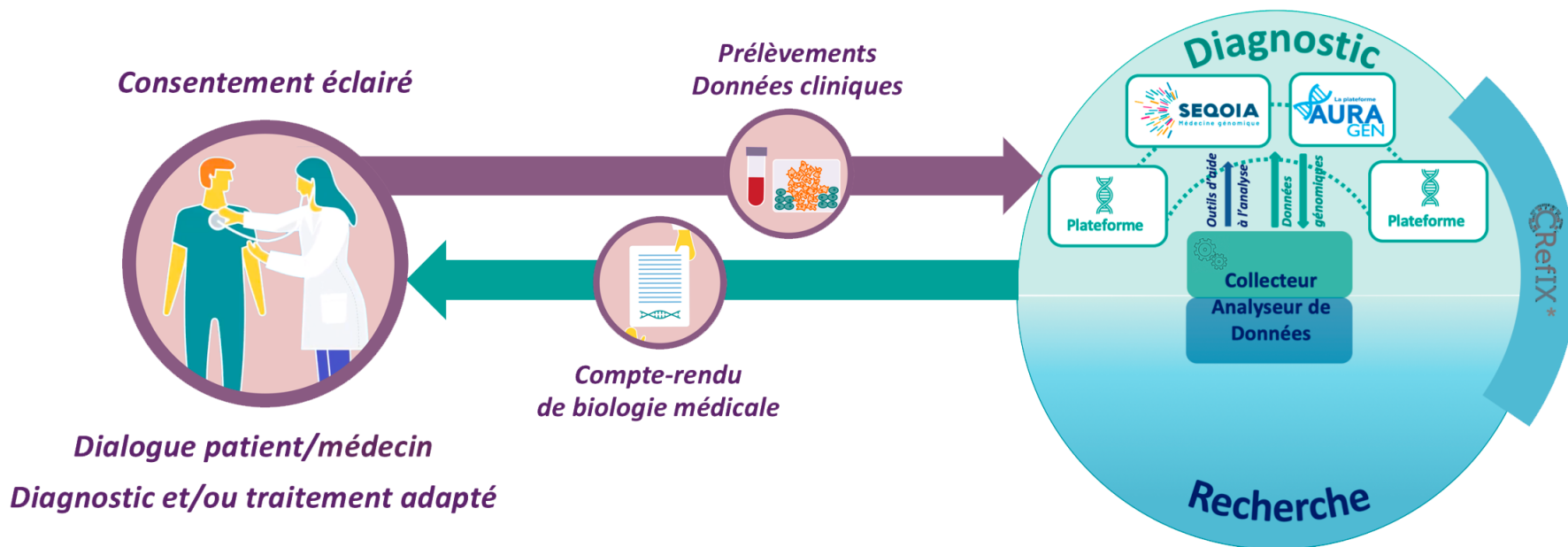
MENER DES ACTIONS DE COMMUNICATION

Questions

CAD

Collecteur Analyseur de données

AMBITIONS DU PFMG 2025



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

CAD Soins

❖ **Activité de recours pour l'interprétation clinico-biologique d'un examen pangénomique réalisé par un LBM-FMG**

Cette activité est effectuée par le praticien en charge de l'interprétation et contribuera à élaborer le compte-rendu de biologie médicale.

❖ **Réanalyse des données FMG dans le cadre de la démarche diagnostique**

- A la demande du prescripteur pour un patient donné
- Réanalyse d'un seul gène ou complète pour un groupe de patients

La réanalyse des données utilise des outils validés pour le soin. Elle est effectuée sous la responsabilité d'un biologiste médical et donne lieu à la rédaction d'un nouveau compte-rendu de biologie médicale.

CAD RECHERCHE

❖ Réutilisation des données FMG pour la recherche

- **Mise à disposition dans des bulles sécurisées :**
 - ✓ de jeux de données générées dans le cadre de PFMG
 - ✓ de données issues de bases de données externes hébergées au CAD
 - ✓ d'une capacité de calcul
 - ✓ d'outils d'analyse

- **Capacité à importer dans les bulles sécurisées :**
 - ✓ des données propres aux équipes de recherche
 - ✓ des outils propres aux équipes de recherche pour analyser les données FMG

- **Service d'accompagnement au montage des projets et à l'utilisation du CAD recherche**

Première étape : CAD Recherche – V1

→ Avant la fin 2021, mise en place du CAD Recherche – V1

- S'appuie sur l'infrastructure France Cohortes au CINES
- Fonctionnement par bulles sécurisées
- Un set de données nécessaires au projet de recherche peut être mis à disposition

CAD : GT en cours

GT

**Gouvernance et
modèle
économique du
CAD**

GT

**Modèle technique
du CAD et du CAD
Recherche – V1**

GT

**Mise en place du
CSE**

GT DE PRÉFIGURATION À L'ACCÈS AUX DONNÉES POUR LA RECHERCHE

- **Mise en place d'un groupe de travail de préfiguration pour :**
 - ✓ **Définir les principes et les modalités d'accès aux données du PFMG2025 pour mener des projets de recherche**
 - ✓ **Etablir une proposition concernant la composition du Comité Scientifique et Ethique en charge de valider l'accès aux données de PFMG2025**
- **Composition : chercheurs (biologie, bioinfo, SHS), juristes, représentants d'associations de patients et du comité d'éthique de l'Inserm**
- **Rédaction d'un document de synthèse validé en COMOP en février 2021**
- **Disponible sur : <https://pfm2025.aviesan.fr/professionnels/documentation/>**

CRITÈRES DEVANT ÊTRE RESPECTÉS PAR LES PROJETS DE RECHERCHE

Les données du PFMG2025 sont ouvertes à tous les champs disciplinaires et à toutes les questions de recherche, sous réserve que les projets respectent les critères suivants :

- **Contribution du projet au bien commun et pertinence des usages prévus**
 - ✓ Contribution à la connaissance et au progrès en santé
 - ✓ Intérêt et pertinence scientifique du projet
 - ✓ Pas de mésusage des données de génétique
- **Faisabilité du projet à partir des données disponibles**
- **Caractère indispensable du set de données PFMG2025 pour le projet de recherche**
- **Caractère non sensible des données extraites du CAD (résultats de l'analyse) après la conduite du projet**
- **Conformité au RGPD et au cadre réglementaire**

Ces critères s'appliquent à tous les projets de recherche, qu'ils soient portés par un organisme public, le secteur privé ou des associations.

PROCÉDURE D'ÉVALUATION DES CRITÈRES DEVANT ÊTRE RESPECTÉS PAR LES PROJETS DE RECHERCHE

- Le CSE pourra donner un avis favorable, défavorable ou favorable sous réserve de maturation du projet.
- Mise en place dans un second temps d'une procédure accélérée pour gérer les projets « standards »
- Une attention particulière devra être portée au délai de réponse, afin de ne pas retarder les projets de recherche.
- Les porteurs de projets devront signer un engagement avant l'accès aux données.

Merci de votre attention

Questions