

# Enjeux et perspectives d'un deuxième *Plan France médecine génomique*

MAI 2026

**RAPPORT TOME 1 - IGAS**

Olivier  
**Laboux**

IGAS

N°2025-067R

Yannick  
**Le Guen**

IGAS

N°2025-067R

# SYNTHESE

[10] Le PFMG2025 a engagé une stratégie nationale ambitieuse visant à doter le pays d'infrastructures de séquençage pangénomique à grande échelle, à structurer un parcours de soins génomique et à développer un écosystème scientifique et industriel compétitif. Ce choix d'intégration directement dans le parcours de soins était, de fait, plus ambitieux et plus risqué que les approches orientées vers la recherche retenues à cette date par le Royaume-Uni ou les États-Unis.

[11] Au terme de leurs travaux, les inspections générales et les personnalités qualifiées nommées pour la mission considèrent que le bilan du PFMG 2025 est substantiel, mais inégal et a permis de doter la France d'un socle structurant pour l'intégration de la génomique dans le système de soins, avec des résultats tangibles.

[12] Deux laboratoires de biologie médicale-FMG (LBM-FMG) constitués sous forme de groupements de coopération sanitaire sont aujourd'hui opérationnels : AURAGEN en Auvergne-Rhône-Alpes et SeqOIA en Île-de-France. Ensemble, ils couvrent l'ensemble du territoire national, y compris les départements et régions d'outre-mer (DROM).

[13] Ensemble, ils ont traité plus de 58 000 prescriptions et rendu plus de 44 000 comptes-rendus, dont 16 632 en 2025, depuis leur mise en service. Près de 1 700 prescripteurs, issus de plus de 120 établissements de santé, ont prescrit au moins un examen pangénomique. Ce sont des chiffres concrets, des vies touchées, des diagnostics rendus possibles qui ne l'étaient pas antérieurement dans les mêmes conditions.

[14] 82 pré-indications cliniques ont été validées par la Haute Autorité de Santé, définissant les situations médicales pour lesquelles l'accès au séquençage pangénomique est justifié. Un parcours patient spécifique, avec des procédures de consentement élaborées, déclinées en plusieurs langues, adaptées aux mineurs a été formalisé. 51 postes de chargés de parcours génomique (CPG) ont été créés, dont le rôle d'interface entre les cliniciens prescripteurs et les plateformes de séquençage s'est révélé décisif pour accélérer le déploiement du plan sur le terrain.

[15] Pour les deux LBM-FMG, le modèle de financement par dotation, 278 millions d'euros investis dans un cadre budgétaire pluriannuel respecté, qui peut paraître peu orthodoxe au regard des volumes de génomes produits, a en réalité permis quelque chose d'essentiel dans cette phase de montée en charge : découpler l'accès au séquençage du coût réel pour les établissements prescripteurs et pour les patients. Dès lors qu'un patient relève d'une préindication, l'examen est intégralement pris en charge. Cette logique d'équité territoriale a d'ores et déjà produit des résultats : pour les maladies rares et l'oncogénétique, la couverture du territoire est aujourd'hui relativement homogène.

[16] Le PFMG 2025 a permis à la France d'être aujourd'hui un acteur reconnu et respecté de l'initiative « 1+Million Génomes », de « Genome of Europe », de l'infrastructure « Genomic Data Infrastructure (GDI) », du réseau « European Rare Disease Alliance » (ERDERA) et de contribuer ainsi à la réflexion sur les standards de séquençage et de classification des variants au niveau européen. Cette crédibilité constitue pour la France un actif stratégique très important dans les évolutions de la médecine de précision au niveau international.

[17] C'est une base très solide, mais le rapport identifie également des fragilités qui devront être corrigées rapidement :

[18] La cancérologie est très en retard par rapport aux objectifs assignés : seuls 3 400 patients bénéficient d'un séquençage sur les 13 000 attendus annuellement en oncologie, soit 26 % de la cible. Les causes sont documentées : prélèvements tumoraux insuffisants, absence de doctrine pré-analytique définie avec les pathologistes<sup>1</sup>, réponses thérapeutiques réduites, concurrence des panels

<sup>1</sup> Par convention, les anatomo-cytopathologistes, section 42.3 du conseil national des universités, seront désignés en tant que pathologistes dans le rapport

de gènes, estimation initiale mal dimensionnée, mais la cause principale relative au délai de compte rendu reste le déficit d'interpréteurs, biologistes, généticiens, pathologistes (génomique tumorale) capables d'analyser les données génomiques. Avec seulement 386 biologistes agréés pour 17 000 dossiers annuels, la limite du système est sans doute atteinte, et chaque semaine de délai pour un patient en cancer évolutif est une perte de chance thérapeutique potentielle.

[19] Le Collecteur Analyseur de Données (CAD) accuse un retard structurel : six ans se sont écoulés avant sa constitution juridique en 2022, et au 31 décembre 2025, son versant soin : réanalyse des dossiers en impasse diagnostique, accès des interpréteurs à la base de connaissances sur les variants<sup>2</sup>, le retour clinique aux prescripteurs, est toujours non opérationnel alors que son versant recherche n'est que très partiellement mis en œuvre. Ce retard n'est pas un détail technique : c'est le cœur des objectifs du PFMG2025, dans la mesure où les données produites doivent servir à améliorer les prises en charge. Son modèle de financement est par ailleurs fragile par construction : 80 M€ ANR sur sept ans pour des missions de service public permanent et, sans visibilité budgétaire au-delà de 2028, ce qui signifie que le CAD risque d'atteindre son plein régime de services en zone de tension financière.

[20] La gouvernance a manqué de pilotage stratégique : le comité interministériel ne s'est plus réuni depuis plusieurs années, la coordination opérationnelle restant assurée par trois agents de l'Inserm en lien avec les directions d'administration centrale. Ce dispositif est insuffisant pour déployer à grande échelle une médecine génomique engageant des centaines de millions d'euros de fonds publics.

[21] L'objectif d'émergence d'un écosystème industriel national en génomique et santé numérique n'a pas été atteint, alors même que la France a produit des données génomiques parmi les plus riches et les mieux structurées d'Europe. Dans un secteur où l'intelligence artificielle appliquée aux données biologiques constitue l'un des domaines de croissance les plus dynamiques au monde, cette absence représente un risque de dépendance technologique et de perte de souveraineté.

[22] La mission s'est interrogée sur l'alternative entre la poursuite d'un programme dédié et la répartition des actions entre plans sectoriels existants (plan cancer, plan national maladies rares, plan pour la procréation, l'embryologie et la génétique humaine...). La génomique étant par nature transversale, fragmenter le PFMG reviendrait à disperser les données dans des silos incompatibles, à multiplier les infrastructures coûteuses et à affaiblir la masse critique constituée en dix ans. Le rapport conclut donc qu'il faut poursuivre le PFMG sous la forme d'un deuxième Plan Français Médecine Génomique. A ce titre, ce deuxième plan devrait couvrir la période 2027–2036 avec une évaluation indépendante au bout de 5 ans et intégrer des champs médicaux nouveaux, pour lesquels les personnalités qualifiées ont formulé des propositions ambitieuses et structurées avec notamment :

- L'inscription du diagnostic prénatal génomique (DPN) comme pré-indication à part entière ;
- L'extension du dépistage néonatal génomique à une seconde région ;
- La mise en place d'une double interprétation diagnostique et pharmacogénétique pour certaines pré-indications ;
- La création d'un axe spécifique en oncogénétique ;
- Le dépistage en population générale via des études d'acceptabilité et de faisabilité pour un dépistage génomique des jeunes adultes (20-45 ans) ;
- L'intégration du multi-omique ;
- L'accès encadré à des thérapies hors AMM dans le cadre d'essais cliniques en oncologie et oncohématologie.

---

<sup>2</sup> Variants : Il y a seulement 1 % en moyenne de différences entre le génome de deux personnes qui ne sont pas de la même famille. Ces différences sont appelées variants, qui peuvent entraîner des conséquences sur le développement de certaines maladies, troubles ou handicaps, en interaction avec l'environnement et le mode de vie

[23] Au-delà de la décision de poursuivre la dynamique du plan, le rapport relève que le déficit d'interpréteurs est déjà le principal facteur limitant du PFMG aujourd'hui et qu'il sera le principal facteur limitant du PFMG-V2 demain sans modification du cadre juridique actuel.

[24] Le cadre juridique actuel réserve la signature des comptes-rendus pangénomiques aux seuls médecins ou pharmaciens biologistes médicaux et aux généticiens et pathologistes ayant l'agrément de l'Agence de la biomédecine (ABM). Or, l'analyse pangénomique mobilise des compétences interdisciplinaires en génétique moléculaire, bio-informatique et apprentissage automatique que des scientifiques titulaires de masters ou doctorats spécialisés mobilisent déjà comme annotateurs de variants sans pouvoir le formaliser. Cette exclusion, propre au système français parmi les pays européens, est inefficace.

[25] Afin de remédier à cette situation, le rapport recommande notamment la création du statut d'*interpréteur scientifique en génomique humaine* (ISGH). Ce nouveau statut permettrait à des titulaires d'un master en génétique ou bio-informatique clinique d'interpréter et de contresigner les comptes-rendus d'exams pangénomiques, sous la responsabilité d'un praticien médical responsable du laboratoire. C'est la voie nécessaire, en l'adaptant au modèle français et en garantissant les standards de qualité qui s'imposent afin de pouvoir répondre aux extensions des pré-indications proposées par les personnalités qualifiées.

[26] Compte tenu du retard pris dans le soin, le rapport recommande de fixer contractuellement dans le plan d'activité 2026-2027 du CAD le versant soin comme livrable prioritaire : accès des biologistes à la base de connaissances sur les variants (Cadmos) au plus tard au deuxième trimestre 2027, avec des jalons intermédiaires contrôlés trimestriellement. Le déploiement de l'infrastructure de recherche devra se poursuivre simultanément (supercalculateur CEA, connexion SNDS, interopérabilité EHDS).

[27] Par ailleurs, sur le plan financier, une infrastructure de service public permanent ne peut pas être financée sur des crédits de recherche temporaires. Les administrations concernées doivent débiter dès cette année les travaux sur le modèle de financement pérenne du CAD.

[28] En termes de gouvernance, le rapport préconise une architecture institutionnelle renouvelée, organisée en trois niveaux :

- Stratégique : un Conseil stratégique interministériel réuni une à deux fois par an, avec notamment la participation de la CNAM acteur incontournable de tout avenir de la génomique dans le droit commun. Un « *International Scientific Advisory Board* » devrait conduire une revue quinquennale indépendante obligatoire, avec rapport public.
- Scientifique : un Comité Scientifique national PFMG de 15 à 20 membres assurera la régulation en continu de l'éthique et de la pertinence des orientations cliniques et des nouvelles indications.
- Au niveau opérationnel : un Secrétariat général créé par arrêté conjoint, rattaché à la future direction du *Direction de l'innovation, du numérique et de la recherche en santé* avec un mandat de 5 ans et un budget dédié. Ce secrétariat sera l'interlocuteur unique du PFMG à l'international. Un comité de pilotage des Données supervisera en son sein, la gouvernance des données du CAD et des LBM-FMG, la conformité RGPD et EHDS, et la politique IA.

[29] Le sujet de l'IA mérite un traitement particulier, parce qu'il conditionne la compétitivité et la souveraineté de la France à un horizon de dix ans : l'intelligence artificielle appliquée à la génomique. L'IA n'est en effet pas un outil accessoire du PFMG-V2. Elle en est une colonne vertébrale :

[30] Au niveau de la prescription d'abord : il n'existe pas de système de prescription national unifié entre les deux LBM-FMG et les prescripteurs, et les données phénotypiques sont saisies dans des

formats hétérogènes. Or la qualité du phénotypage HPO<sup>3</sup>, la description standardisée des symptômes du patient, a un impact direct sur la priorisation des variants causaux. Des LLM<sup>4</sup> spécialisés sur les données médicales françaises peuvent extraire automatiquement ces termes depuis les comptes-rendus existants, réduire la charge administrative des prescripteurs et améliorer la pertinence des résultats. Ce n'est pas de la recherche fondamentale, c'est une application disponible, que le rapport préconise de déployer.

[31] Au niveau des LBM-FMG ensuite : l'interprétation des variants est aujourd'hui une tâche manuelle, chronophage, dépendante de l'expertise et de la disponibilité individuelle de biologistes rares. Des outils d'aide à la classification et à la reclassification des variants de signification incertaine (VSI) qui représentent une part croissante des résultats rendus, permettraient d'homogénéiser les pratiques, de réduire les délais et d'alléger la charge cognitive des biologistes. La qualification réglementaire de ces outils au titre du règlement IVDR est une contrainte réelle mais surmontable, à condition d'anticiper.

[32] Au niveau du CAD enfin : l'IA appliquée à la réanalyse périodique des dossiers en impasse représente probablement le gain médical le plus immédiat que nous pouvons offrir aux patients. Des études australiennes ont montré qu'une réanalyse systématique des dossiers sans diagnostic permet un surplus diagnostique de 23 %. Appliqué à la cohorte française, ce chiffre représente des centaines de familles et de patients atteints de cancers et d'hémopathies par an qui obtiendraient enfin une réponse sans un seul nouveau séquençage.

[33] Le PFMG2025 a intégré la dimension éthique dès sa conception mais l'élargissement vers le diagnostic prénatal et le dépistage en population générale ouvre un espace bioéthique d'une autre nature et d'une autre ampleur : quelles découvertes restituer en routine, comment articuler droit de savoir et droit de ne pas savoir, qui porte la responsabilité de la réinterprétation d'un variant dont la signification clinique évolue ?

[34] Dans le contexte de la future loi de bioéthique, le comité consultatif national d'éthique (CCNE) devra être saisi pour étudier la problématique d'un consentement dynamique, actualisable dans le temps, assorti d'un portail de transparence.

[35] La génomique dépasse les frontières nationales : la puissance diagnostique d'une base de variants dépend directement de sa taille. Le projet « *Genome of Europe* », qui vise à constituer une cohorte de référence paneuropéenne, est une priorité stratégique à condition que la participation française soit représentative, notamment en intégrant les populations d'outre-mer aujourd'hui sous-représentées dans les bases de variants françaises et européennes.

[36] Pour de plus en plus de patients, les examens génétiques vont s'intégrer dans les pratiques courantes, entraînant une transformation profonde vers une médecine personnalisée. Voilà pourquoi un second plan de médecine génomique doit succéder à la « phase socle » du PFMG2025 pour entrer dans une « phase d'approfondissement », de consolidation, d'élargissement et de confiance.

---

<sup>3</sup> Ontologie du phénotype humain (HPO) L'ontologie du phénotype humain est une base de données qui fournit un vocabulaire standardisé des anomalies phénotypiques rencontrées dans les maladies humaines

<sup>4</sup> Un grand modèle de langage (Large Language Model, LLM) est un modèle d'apprentissage automatique capable de comprendre et générer des textes en langage humain.

# RECOMMANDATIONS DE LA MISSION

| n°                                                      | Recommandation                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Priorité | Autorité responsable | Échéance |
|---------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|----------------------|----------|
| <b>Poursuivre la dynamique de la médecine génomique</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |          |                      |          |
| 1                                                       | Lancer un deuxième <i>Plan France Médecine Génomique</i> formalisant les objectifs et actions attendus à 5 ans                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 1        | MS/MESR/DIRNS/DGRI   | 2027     |
| 2                                                       | Refonder la gouvernance du PFMG                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 1        | DIRNS/DGRI           | 2026     |
| 3                                                       | Unifier les deux GCS, en gardant les sites actuels pour assurer la continuité du service, ou, a minima, unifier les deux systèmes d'assurance qualité, les logiciels de prescription, les chaînes de traitement et d'interprétation bio-informatiques et définir la répartition territoriale des sites conventionnés en recherche « multi-omique »                                                                                                                                                                | 2        | DIRNS/ARS IDF/AURA   | 2027     |
| 4                                                       | Conférer au CReFIX un statut d'autorité normative opposable sur les pipelines du PFMG2 permettant de couvrir l'ensemble des briques techniques du parcours pangénomique, y compris les exigences réglementaires européennes MDR/IVDR et RIA                                                                                                                                                                                                                                                                       | 2        | DIRNS/DGRI           | 2027     |
| 5                                                       | Fixer contractuellement dans le plan d'activité du GIP-CAD pour 2026–2027 le versant soin comme livrable prioritaire : Initier rapidement les travaux avec la CNIL pour mettre en place une méthodologie de référence permettant de répondre aux besoins des cliniciens médecins et biologistes ; Déployer l'infrastructure de recherche attendue (supercalculateur, connexion SNDS, interopérabilité EHDS) condition <i>sine qua non</i> de compétitivité internationale et de respect des engagements européens | 1        | CA CAD               | 2027     |
| <b>Développer les compétences et la formation</b>       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |          |                      |          |
| 6                                                       | Pour le DES de génétique médicale et le DES d'anatomie et cytologie pathologiques, faciliter pour les internes de génétique l'autorisation d'exercice de la biologie médicale dans un domaine restreint (la génétique) en vue de l'obtention des agréments                                                                                                                                                                                                                                                        | 1        | MS/MESR              | 2027     |
| 7                                                       | Créer un statut d'interpréteur scientifique en génomique humaine (ISGH)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 1        | MS/MESR              | 2028     |
| 8                                                       | Prendre en compte une année de Formation de Spécialité Transversale et/ou l'année de Docteur junior comme année d'expérience permettant de répondre aux dispositions du L. 6213-2-1 pour la médecine génomique                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 1        | MS/MESR              | 2028     |

| n°                                                                               | Recommandation                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Priorité | Autorité responsable            | Échéance |
|----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|---------------------------------|----------|
| 9                                                                                | Augmenter au regard des évolutions des prescriptions le nombre des conseillers en génétique (CG) et chargés de parcours génomique (CPG), et structurer un cadre d'emploi stable, attractif pour les CG et en anticipant les évolutions du métier pour les CPG                                                             | 1        | MS/MESR                         | 2028     |
| 10                                                                               | Former davantage de professionnels dans le champ de la génomique et assurer l'implication effective des acteurs de l'enseignement supérieur et de la recherche, y compris ceux spécialisés en intelligence artificielle, dans le développement de formations adaptées aux enjeux de la génomique humaine                  | 2        | MS/MESR                         | 2028     |
| <b>Soutenir un écosystème industriel autour de l'IA appliquée à la génomique</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |          |                                 |          |
| 11                                                                               | Mettre en place des appels à projets thématiques dans le domaine de l'IA appliquée à la génomique                                                                                                                                                                                                                         | 2        | DIRNS/DGRI                      | 2027     |
| 16                                                                               | Mettre en place un pilotage national dédié à l'IA pour la médecine génomique, adossée à l'écosystème académique existant et dotée d'un mandat clair vis-à-vis des LBM-FMG et du CAD                                                                                                                                       | 1        | DIRNS/DGRI                      | 2027     |
| <b>Consolider le lien avec la recherche</b>                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |          |                                 |          |
| 12                                                                               | Structurer une approche globale des sciences humaines et sociales (SHS) et de la génomique                                                                                                                                                                                                                                | 2        | DIRNS/DGRI                      | 2027     |
| 13                                                                               | Créer un comité scientifique et éthique de la recherche du PFMG                                                                                                                                                                                                                                                           | 1        | DIRNS/DGRI                      | 2026     |
| 14                                                                               | Clarifier le processus de décision de poursuite d'un projet pilote ainsi que les modalités de sélection, sur un mode compétitif, et de financement d'éventuels futurs projets pilotes                                                                                                                                     | 1        | DIRNS/DGRI                      | 2027     |
| 15                                                                               | Poursuivre l'étude SEQOGEN en mettant en œuvre un suivi longitudinal, afin de mesurer les effets réels du séquençage sur les parcours de soins et de comparer les stratégies pangénomiques ou par panels ; intégrer le suivi post PFMG tous les six mois et les notions d'accès à des essais cliniques en oncohématologie | 1        | DIRNS/DGRI                      | 2027     |
| <b>Intégrer durablement la génomique dans le système de santé</b>                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |          |                                 |          |
| 17                                                                               | Déployer les nouvelles pré-indications au regard de l'augmentation des capacités d'interprétation disponibles                                                                                                                                                                                                             | 1        | DIRNS/DGRI                      | 2027     |
| 18                                                                               | Initier dès à présent les travaux préparatoires nécessaires aux évolutions requises par la médecine génomique dans le cadre de la révision de la loi de bioéthique                                                                                                                                                        | 1        | ABM<br>/DIRNS/DGRI/<br>DGS/CCNE | 2027     |
| 19                                                                               | Aligner les dispositifs RIHN/LAHN et PFMG dans une logique unifiée en instituant un référentiel national de tests génomiques (RNTG) opposable, soutenu par une e-prescription nationale avec contrôle de conformité                                                                                                       | 2        | DIRNS/DSS/D<br>GOS/HAS          | 2027     |

| n°                                       | Recommandation                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Priorité | Autorité responsable | Échéance |
|------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|----------------------|----------|
| <b>Renforcer la dimension européenne</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |          |                      |          |
| 20                                       | Au vu des enjeux nationaux et européens, la mission recommande de mener un projet spécifique de type POPGEN intégrant l'ensemble des DROM et de prendre l'attache des gouvernements de la Polynésie Française et de la Nouvelle Calédonie pour étudier les conditions de faisabilité d'une approche équivalente | 1        | DIRNS/DGRI           | 2027     |
| 21                                       | Mettre en place un comité de pilotage de la conformité aux cadres réglementaires UE pour le PFMG2 (CPR-PFMG2), doté d'un mandat explicite, d'un calendrier et de ressources <i>ad hoc</i>                                                                                                                       | 1        | DIRNS/DGRI           | 2026     |