

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

MAI 2026

RAPPORT TOME 2 – IGÉSR

Sabine
Carotti

IGÉSR
N°24-25 235A

Stéphane
Elshoud

IGÉSR
N°24-25 235A

Marie-Odile
Ott

IGÉSR
N°24-25 235A

SYNTHESE

Les travaux de la mission conjointe IGÉSR / IGAS s'inscrivent dans le cadre de l'évaluation du Plan France médecine génomique 2025 (PFMG2025). Lancé en 2016, il avait pour objectif d'**intégrer le diagnostic génomique dans le parcours de soins courant pour les patients atteints de maladies rares, de cancers et d'affections oncogénétiques, en leur garantissant un accès équitable aux examens pangénomiques.**

La saisine demande aux inspections de « **formuler des préconisations de grandes orientations prospectives pour un futur plan** ». De façon à porter de nouvelles ambitions dans la perspective de poursuite du plan sur une autre décennie, ce tome 2 du rapport, produit par l'IGÉSR, *se concentre ici sur certains points critiques identifiés lors du bilan du PFMG2025 et s'attache à faire des préconisations pour une meilleure intégration de la recherche à la médecine génomique de façon à consolider son développement en France et assurer son positionnement dans l'espace européen des données de santé et de la médecine de précision.*

Le PFMG 2025 est centré sur le développement de capacités de séquençage à haut débit par des plateformes à vocation nationale, dans un contexte qualité défini. Il constitue une référence dans le dispositif élargi de la médecine génomique en France, qui inclut les dispositifs des plans nationaux, cancer et maladies rares et d'autres parties prenantes (agence de biomédecine, grands centres hospitaliers universitaires, centres de recherches, etc.).

Le diagnostic génomique est un acquis majeur du plan, mais il concentre des points d'attention et devra évoluer. Le diagnostic génomique est rendu par des médecins biologistes. Une solution doit être trouvée pour résoudre la question des capacités d'interprétation des résultats (déjà limitées aujourd'hui) et au vu des prévisions d'extension des prescriptions d'accès au parcours.

Le futur plan doit être en mesure de s'assurer du bénéfice du diagnostic génomique auprès du patient : il doit ainsi rapidement se doter d'un outil d'analyse de l'impact du parcours génomique dans le parcours médical du patient. Outre le fait d'être un attendu dans une politique publique de soins, cette analyse d'impact peut constituer à terme une aide à la décision de prescription. Le suivi intégré du coût du parcours de diagnostic génomique doit également être mis en place. Ces points sont des prérequis de la nécessaire mise en place d'une évaluation régulière de l'amélioration diagnostique et thérapeutique à la suite du recours au séquençage génomique. Le futur plan devra être doté d'une gouvernance plus forte et d'un dispositif d'évaluation.

Le PFMG2025 est un facteur déterminant de la visibilité de la France dans la construction européenne de la médecine génomique. Ceci tient à l'ancrage européen de la recherche nationale préexistante et à la mise en place du *Collecteur analyseur de données* (CAD) dans le cadre du plan. Le CAD est le « nœud » national d'une structuration européenne des données génomiques. Il devra être conforté dans le futur plan.

Faciliter l'utilisation des données obtenues est un impératif pour l'écosystème de soins et de recherche et pour consolider la place de la France dans l'espace européen d'utilisation secondaire des données de santé. C'est à dire ici de l'utilisation des données génomiques à des fins de recherches ou de soins par d'autres que leurs producteurs dans le cadre de l'application du règlement européen des données de santé visant à faciliter l'accès aux données de santé.

Les ambitions pour la médecine génomique post 2025 impliquent qu'elle puisse s'appuyer sur une recherche française en génomique structurée qui doit être dotée d'un soutien dédié et conséquent. Il s'agit de disposer des moyens d'exploiter ces données génomiques, en lien avec notamment les apports en données issues de la recherche (grands programmes, instituts et infrastructures) et de développer une médecine génomique fondant une médecine de précision contribuant à des stratégies de soins ou de prévention prenant en compte les avancées récentes.

La proposition est d'inscrire les ambitions de la poursuite du plan **au niveau d'une stratégie nationale de médecine génomique**, basée sur les acquis du PFMG2025 et qui consoliderait les articulations développées avec les plans nationaux mobilisant le diagnostic et la médecine génomique. Cela requiert d'abord qu'elle soit adossée à **une action forte permettant de développer la recherche en génomique humaine en France**, sous la forme éprouvée d'un PEPR (programme et équipements et prioritaires de recherche) afin de soutenir

les projets de recherche développant la compréhension du génome et des pathologies. Cela signifie également une implication plus aboutie de l'écosystème de recherche et de formation via ses opérateurs et via des infrastructures de recherche ou d'instruments structurants déjà déployés (cohortes, registres, plateformes notamment).

Cette stratégie nationale de médecine génomique devra inscrire **sa transformation dans une approche intégrée impliquant la bioinformatique et l'intelligence artificielle (IA)**, de l'entrée du patient dans le parcours de soins à **la réutilisation des données par les chercheurs**, et également encourager les collaborations en sciences humaines et sociales et en bioinformatique notamment et avec les partenaires européens dans la trajectoire initiée par le PFMG2025 et la mise en place du Collecteur analyseur de données.

La solution d'un groupement d'intérêt scientifique (GIS) est proposée : le GIS permet **d'associer des entités et partenaires divers dans une convention constitutive de partenariat autour d'un projet commun** et d'un agenda conjoint. Cette solution du GIS est compatible avec la définition d'une gouvernance dédiée, structurée, apte à définir des orientations et assurer un pilotage stratégique, permettant de porter cette stratégie nationale de génomique humaine de façon opérationnelle, dans une programmation et un agenda défini en amont, en lien étroit avec les tutelles.

Liste des recommandations

Recommandation n° 1 : Traiter de façon urgente la question du recrutement d'interpréteurs d'exams génomiques, en formant plus de médecins et des scientifiques à cette compétence, et en développant le recours à l'IA en matière d'interprétation des exams génomiques.

Recommandation n° 2 : Développer rapidement un outil d'analyse de l'impact du parcours génomique dans le suivi médical intégré du patient en s'appuyant sur les expertises des opérateurs nationaux de recherche impliquant l'IA (délai sous deux ans). Concevoir l'outil ou l'approche assurant le suivi intégré du coût du parcours génomique (attendu sous deux ans). Mettre en place une évaluation de l'amélioration diagnostique et thérapeutique à la suite du recours au séquençage génomique (délai trois ans ; ministères en charge de la santé et de la recherche ; opérateurs associés au plan)

Recommandation n° 3 : Anticiper le passage d'une prise en charge d'exception du diagnostic génomique à une modalité de prise en charge classique par l'assurance maladie (5 ans ; ministère en charge de la santé).

Recommandation n° 4 : Redéfinir rapidement les moyens alloués au CReflX, dans le cadre des nouveaux objectifs de développement du CReflXv2, des besoins en recrutement en bioinformatique et en IA, du plan de médecine génomique à venir (délai 6 mois).

Recommandation n° 5 : Soutenir efficacement les efforts sur le CAD, afin d'accélérer sa mise en œuvre opérationnelle (délai immédiat). Anticiper rapidement la définition du budget du CADv2 (2028-2038), *a minima* 10 M€ annuels, prenant en compte les besoins organisationnels et en IA dans la montée en charge des activités du CAD (Tutelles, ANR, sous quatre mois).

Recommandation n° 6 : Mettre en place les dispositifs nécessaires à une meilleur implication des SHS auprès des plans nationaux mobilisés dans le développement de la médecine génomique, des pratiques et questions associées aux données de santé.

Recommandation n° 7 : Mettre en place rapidement un soutien financier dédié à la recherche en génomique et à sa structuration nationale, sous la forme d'un programme et équipement prioritaire de recherche (PEPR, doté de 60 à 80 M€ pour une durée de cinq à sept ans), afin d'assurer le développement coordonné d'une recherche en génomique, aux standards internationaux, et permettant l'analyse des génomes obtenus via le PFMG2025, (MESRE, SGPI, délai six mois).

Recommandation n° 8 : Assurer l'implication effective des acteurs de l'enseignement supérieur et de la recherche, y compris ceux spécialisés en IA, dans le développement, selon estimation des besoins, de formations adaptées aux enjeux de la génomique humaine, notamment du traitement des données de santé et de soins (sur toute la chaîne, des données de vie à celles du soin et de la génomique) (délai 2ans).

Recommandation n° 9 : Mobiliser l'expertise de l'INRIA, afin de développer une approche intégrée du diagnostic génomique basée sur l'IA qui devra soutenir l'évaluation de l'impact du parcours génomique sur le parcours de soin du patient, et contribuer à d'une stratégie d'IA multimodale adaptée au contexte de la médecine génomique à visée de traitements personnalisés (Tutelles, opérateurs, sous 8 mois).

Recommandation n° 10 : Établir la programmation des priorités de la stratégie de médecine génomique dans une planification dite « glissante » avec définition des principaux objectifs à dix ans, assortie d'un plan d'actions précis à trois ans (révisable sous deux ans), assorti d'indicateurs explicites et atteignables. Prévoir dès la construction de la stratégie son processus d'évaluation externe à cinq ans.

Recommandation n° 11 : Mettre en place une convention constitutive d'un GIS en charge de porter la stratégie de médecine génomique, le doter d'une gouvernance adaptée aux principes des infrastructures nationales de recherches, des GCS associant les opérateurs de soins et de recherche après choix de l'établissement porteur du GIS et définition de tous les points nécessaires.