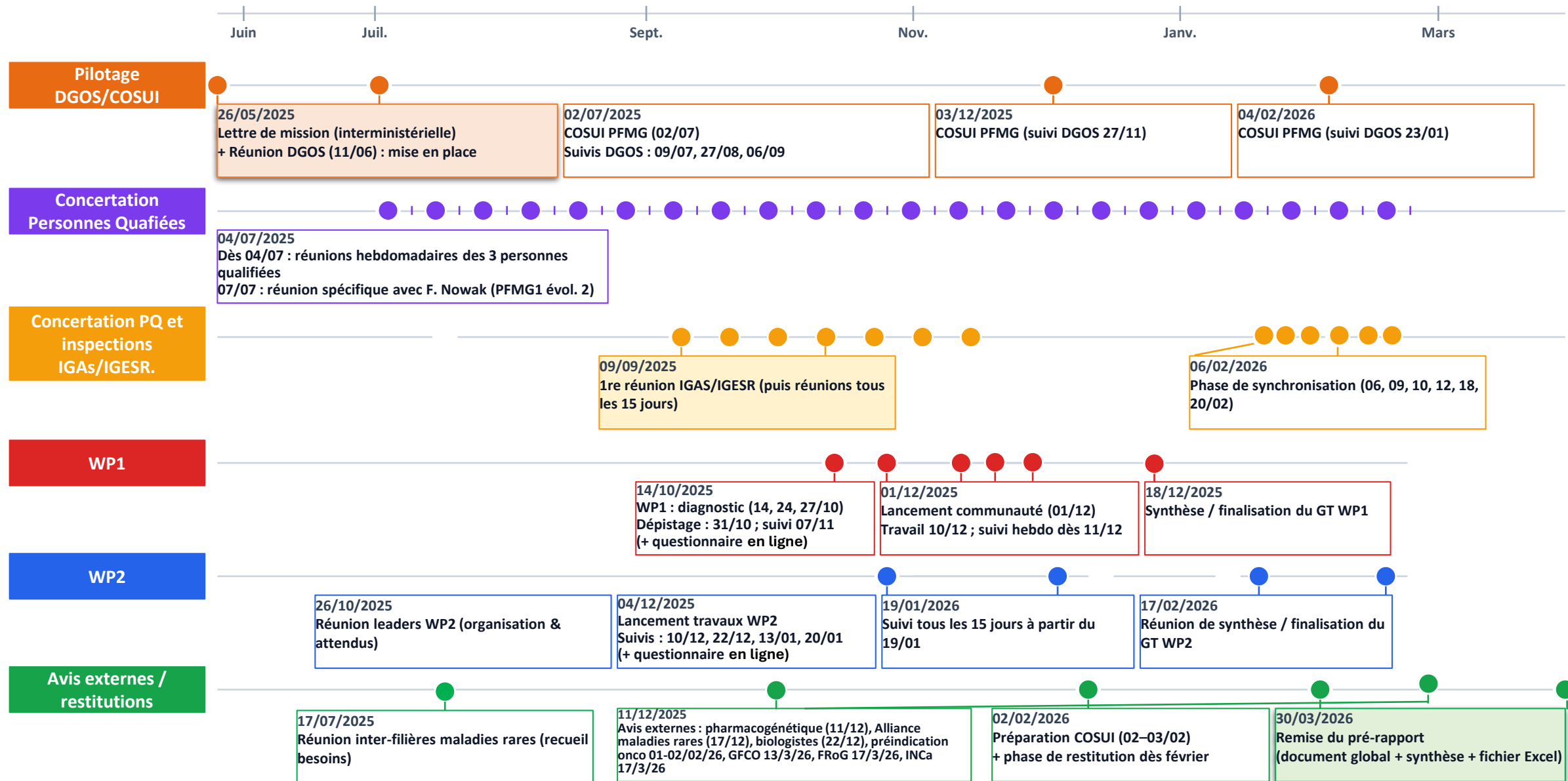


Plan France Médecine Génomique 2

Propositions Personnes Qualifiées

Pr David Geneviève
Pr Frédérique Penault-Llorcat
Pr Alexandre Reymond

PFMG 2 — Methodologie - Chronologie des actions (mai 2025 → mars 2026)



Version synthétique lisible, centrée sur les axes et les orientations numérotées.

AXE 1 Parcours de soins

Orientations 1 à 9

Diagnostic, représentations population, parcours, prénatal, bio-informatique, organisation.



AXE 2 Dépistage en population

Orientations 10 à 11

Dépistage jeunes adultes et génome néonatal.



Identifier tôt, agir mieux.

AXE 3 Oncologie : diagnostic et dépistage

Orientations 12 à 21

Parcours, panels, ctDNA, MRD, DRUP-like, gouvernance.



Comprendre, diagnostiquer, traiter.

AXE 4 Recherche

Orientations 22 à 25

Comité scientifique, CAD2, biobanque, OMICS, liens maladies complexes/PRG/GRS.



Innovier, explorer, comprendre.

AXE 5 Intelligence artificielle

Orientation 26

Taskforce, infrastructure souveraine, interfaces et transfert.



Données, algorithmes, prédictions.

AXE 6 Structures transversales

Orientations 27 à 32

Pilotage, groupe bio-info, CAD, Europe, médico-économie.



Coordonner, partager, accélérer.

1 Poursuivre les actions diagnostic

- 1.1 nouvelles pré-indications
- 1.2 chargés de parcours et renforcer DROM-COM
- 1.3 représentation de toutes les populations françaises

2 Simplifier le parcours génomique

Laboratoire multisites · RCP d'amont ciblées · e-consentement dynamique · e-prescription nationale

3 Place du génome vs panels

Génome en première intention quand pertinent · maintien raisonné des panels ciblés

4 Génome prénatal

- 4.1 intégration d'emblée au PFMG2
- 4.2 évaluation du non invasif sur ADN circulant

5 Double lecture diagnostic + pharmacogénétique

Association ciblée de l'interprétation pharmacogénétique à certaines préindications

6 Sortir des VSI

- 6.1 analyses complémentaires après WGS
- 6.2 séquençage long-read d'emblée dans certaines indications

7 Automatisation des résultats (bio-info)

- 7.1 automatisation des résultats
 - 7.1.1 solo vs trio
 - 7.1.2 stratégie séquentielle long-read ·
- 7.2 réanalyse des données

8 Organisation nationale

Faire évoluer l'organisation sans fragiliser l'expertise territoriale ni les validations post-LBM-FMG

9 Modèle médico-économique

Repenser le financement des LBM hors FMG

- sécuriser l'après génome
- garder la recherche locale

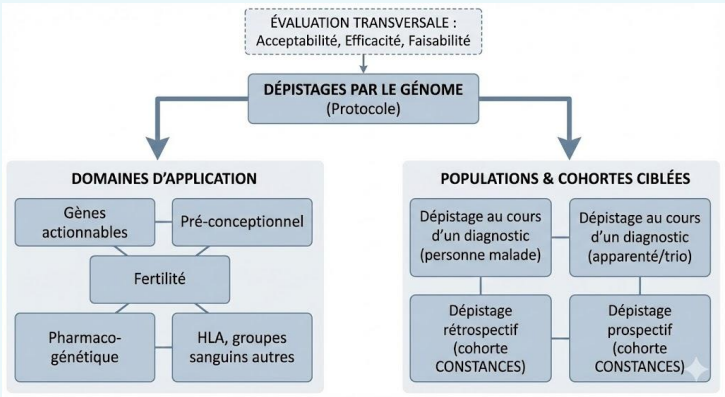
évaluation structurée avec la HAS
Monitoring les prescriptions

- e-formation
- e-prescription
- e-consentement

10 Dépistage jeunes adultes

Proposer un accès à des « boîtes d’informations » génomiques pour les 20–45 ans, afin de soutenir l’autonomie décisionnelle.

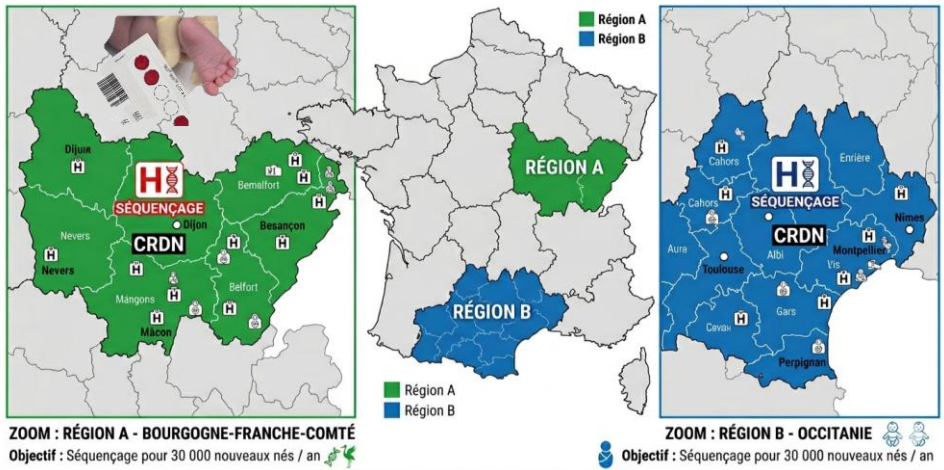
- 10.1 Acceptabilité théorique en population générale
- 10.2 Acceptabilité, faisabilité et impact psychosocial en prospectif
- 10.3 Impact populationnel et modélisation du bénéfice



11 Dépistage néonatal génomique

Poursuivre la trajectoire du DNNg via une phase 3 de PERIGENOMED après le préfigurateur.

Évaluer la robustesse du dispositif dans plusieurs contextes institutionnels et préparer un passage à deux régions complètes autour de deux CRDN, dont une grande métropole.



12 Consolider l'existant

Poursuivre les indications à valeur clinique démontrée et intégrer de nouvelles indications lorsque pertinent.

- 12.1 Cancers rares et diagnostics difficiles
- 12.2 Cancers « hard to treat »
- 12.3 Vers un génome systématique en pédiatrie
- 12.4 Accès encadré à des thérapies ciblées / essais basket



13 Simplifier et rationaliser le parcours

Action prioritaire pour l'accès, l'équité et l'efficacité.

- 13.1 recommandations nationales
- 13.2 cartographie de l'offre
- 13.3 allègement des RCP
- 13.4 e-consentement
- 13.5 prescription nationale
- 13.6 harmonisation des données
- 13.7 accès FFPE
- 13.8 raccourcissement des délais
- 13.9 évaluation d'impact



14 Clarifier les types d'analyses génétique à proposer dans les cancers

Définir clairement les algorithmes d'adressage et le périmètre du PFMG en oncologie.

- 14.1 panels locaux ou hors-plan
- 14.2 sécuriser l'amont indispensable à l'adressage
- 14.3 périmètre des analyses PFMG et besoins technologiques



AXE 3 — Oncologie : diagnostic et dépistage



Orientations 15 à 21

15 Nouveaux chantiers diagnostiques

15.1 génomique circulante
15.2 Minimal Residual Disease (MRD)

16 Accès encadré hors AMM

Programme national DRUP-like pour thérapies ciblées et immunothérapies

17 Innovation/sortir des VSI en oncologie

Classification et interprétation via bio-info, IA et bases nationales

18 Bio-informatique, réanalyse et données

Interopérabilité, partage, CAD, réinjection des apprentissages

19 Organisation nationale

19.1 gouvernance et articulation nationale
19.2 dans le plan / hors plan

20 Besoins émergents

20.1 dépistage précoce circulant
20.2 haut risque de cancer

21 Modèle médico-économique

Comité scientifique et médico-économique · soutenabilité des volumes · trajectoires vers la nomenclature

22 Comité directeur scientifique et éthique Structurer la recherche dans le PFMG2

- 22.1 groupe bio-informatique en lien avec CREFIX
- 22.2 voie de recherche simplifiée
- 22.3 CAD2
- 22.4 bio-banque unique avec e-biobanque via FrBioNet
- 22.5 long-read en national
- 22.6 Mise en place des Multi-OMICS
- 22.7 Base populationnelle et pipeline bioinformatique pour les multiOMICS
- 22.8 Selection des multi-OMICS par CSE via APP

24 Multi OMICS - Support à la recherche sur appels ANR / BPI-France

Appui
aux grandes cohortes nationales,
aux IHU
aux équipes structurantes pour le séquençage et les multi-OMICS.



23 CAD2 souverain

Plateforme nationale de calcul, de stockage, de réanalyse et d'ouverture internationale, intégrant les données génomiques et multi-omiques.



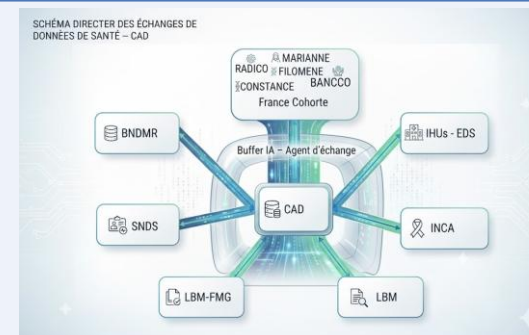
25 Liens maladies complexes / maladies rares

- 25.1 PRS/variants communs et GRS comme facteurs modificateurs des maladies monogéniques
- 25.2 GRS dans les maladies complexes.

26 Intelligence artificielle

Créer une structure d'innovation, de recherche et de transfert pour le PFMG2

- 26.1 taskforce nationale IA ·
- 26.2 infrastructure et outils souverains
- 26.3 interfaces, partenariats et licences
- 26.4 formation, structure et juridique.



27 Direction PFMG2

Pilotage global des actions du programme

28 Groupe bio-informatique PFMG2

Pipelines, e-prescription, e-consentement, OMICS, PRS, VRS, CAD

29 Innovation, expertise et transfert (CREFIX)

- 29.1 excellence techno et exploration multiOMICS
- 29.2 R&D vers le soin
- 29.3 souveraineté numérique & IA
- 29.4 filière industrielle

30 CAD2, données et accès recherche

- 30.1 Organiser la voie de la recherche simplifiée (VRS)
- 30.2 organiser et rendre fluide la recherche "lourde"
- 30.3 souveraineté des bases de données
- 30.4 Faciliter la recherche via les PRS
- 30.5 stockage données & data-lake



31 Europe

Lien avec 1 Million Genomes+



32 Évaluation médico-économique

- 32.1 jumeau numérique
- 32.2 étude médico-économique
- 32.3 indicateurs de performance
- 32.4 efficience et valeur sociétale