FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

Date du document : 03 décembre 2021

Recommandations pour la signature des résultats constitutionnels dans le cadre des examens pangénomiques des laboratoires du Plan France Médecine Génomique 2025

Rédacteurs :
Frédérique NOWAK (Aviesan/Inserm), Christel THAUVIN (Aviesan/Inserm)

INTRODUCTION

Le Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025) vise à intégrer la médecine génomique au parcours de soins des patients. Il s'organise ainsi autour du patient, depuis la prescription médicale d'un examen pangénomique, jusqu'à la restitution des résultats par le médecin prescripteur au patient.
A cet effet, il s'appuie notamment sur un réseau de laboratoires de biologie médicale multi-sites ayant pour mission d'effectuer des examens de biologie médicale de séquençage à très haut débit (article L.6211-1 du Code de la Santé Publique (CSP)), prescrits dans le cadre du PFMG2025. Les deux premiers laboratoires de biologie médicale dédiés au séquençage à très haut débit (LBM-FMG), SeqOIA et AURAGEN, ont été déployés. Les LBM-FMG sont régis par la loi sur la biologie médicale (articles L6212-1 à L6212-6 du CSP) et transmettent ainsi un compte-rendu d'examens de biologie médicale au prescripteur.
Actuellement 61 préindications ont été validées par la HAS avec un nombre attendu de plusieurs dizaines de milliers de dossiers/patients par an.

SOMMAIRE

INTRODUCTION 1
SOMMAIRE 1
CONTEXTE REGLEMENTAIRE 2
SIGNATURE DES RESULTATS CONSTITUTIONNELS DANS LE CADRE DES EXAMENS PANGENOMIQUES DES LBM-FMG 2

CONTEXTE REGLEMENTAIRE

Les comptes-rendus d'examens de biologie médicale doivent être signés par un biologiste médical (praticien défini à l'article L. 6213-1 du CSP) **ou par une personne pouvant exercer les fonctions de biologiste médical c'est-à-dire ayant obtenu l'autorisation d'exercer la biologie médicale** (personnes mentionnées par les articles L. 6213-2 et L6213-2-1 du CSP).

Pour les examens des caractéristiques génétiques constitutionnelles (article L1130-1 du CSP), dans les maladies rares et l'oncogénétique (prédisposition héréditaire aux cancers), **les comptes-rendus d'examens de biologie médicale doivent être signés par un praticien agréé par l'Agence de la biomédecine** (ABM). Les critères de formation et d'expérience requis pour l'obtention d'un agrément sont fixés par le conseil d'orientation de l'Agence de la biomédecine (article L.1418-4 du code de la santé publique).
L'ABM peut ainsi délivrer trois agréments aux professionnels pour les examens des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification à des fins médicales : (1) les analyses de cytogénétique, y compris les analyses de cytogénétique moléculaire ; (2) les analyses de génétique moléculaire non limitées ; (3) les analyses de génétique moléculaire en vue d'une utilisation limitée de l'outil de biologie moléculaire.
Seuls les deux premiers permettent d'envisager tout ou une partie de l'analyse des données constitutionnelles générées dans le cadre du PFMG.

SIGNATURE DES RESULTATS CONSTITUTIONNELS DANS LE CADRE DES EXAMENS PANGENOMIQUES DES LBM-FMG

Les LBM-FMG sont en situation de rendre les SNVs, les insertions/délétions, les SV incluant notamment les CNV. Pour les données constitutionnelles (maladies rares et oncogénétique), compte-tenu de la prévalence des SNV et des insertions/délétions, l'analyse des données de STHD est réalisée en première intention par un praticien :

- titulaire de l'agrément de l'ABM « analyses de génétique moléculaire non limitées », délivré aux professionnels pour les examens des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification à des fins médicales, et
- habilité par le LBM-FMG pour la validation des examens de génétique constitutionnelle. Cette habilitation lui permet de participer au dialogue clinico-biologique avec les prescripteurs (RICB), aux réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP-FMG) d'amont et d'aval des pré-indications concernées.

Ce praticien est en en charge de l'examen. De ce fait, le compte-rendu d'examens pangénomiques d'un LBM-FMG est signé par ce praticien et sous sa responsabilité.

L'analyse des données de STHD par un praticien titulaire de l'agrément de l'ABM « analyses de cytogénétique, y compris les analyses de cytogénétique moléculaire », n'est pas requise d'emblée systématiquement. Pour autant, l'interprétation requiert des compétences complémentaires dans certaines situations. La réunion de ces compétences doit donc être recherchée autant que nécessaire. De ce fait, il est recommandé de faire appel pour avis à un autre praticien en cas d'identification de SV incluant notamment les CNV, non récurrents, lorsque leur taille et leur complexité le nécessitent. Cet autre praticien devra être :

- titulaire de l'agrément de l'ABM « analyses de cytogénétique, y compris les analyses de cytogénétique moléculaire », délivré aux professionnels pour les examens des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification à des fins médicales, et
- habilité par le LBM-FMG.

Le compte-rendu de STHD est signé par le praticien en charge de l'examen. En cas d'avis d'un second praticien pour les SV incluant notamment les CNV, il sera co-signé par ce second praticien titulaire de l'agrément de l'ABM « analyses de cytogénétique, y compris les analyses de cytogénétique moléculaire ».