

**COMITÉ NATIONAL DE SUIVI DU
PLAN MINISTÉRIEL
DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE
Séance du lundi 16 décembre 2024**

—
Sous la présidence de Marine JEANTET
—

Procès-verbal

Étaient présents

Représentants des associations :

M. Gilles BRABANT, ALLIANCE MALADIES RARES

M. Pierre FENAUX, UNAPEI

M. Christian COTTET, AFM Téléthon

Représentants des sociétés savantes :

Mme le Professeur Sylvie JAILLARD, ACLF

Mme Emilie CONSOLINO, AFCG

M. le Docteur Arnaud MOLIN, SOFFOET

Mme le Docteur Mona MASSOUD, CFEF

Mme le Professeur Martine DOCO-FENZY, FFGH

Mme le Docteur Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, ANPGM, GGC

Mme le Docteur Catherine NOGUES, UNICANCER

M. le Docteur Laurent PASQUIER, AFCG

M. le Professeur David GENEVIÈVE, AFCG

M. le Docteur Gilles RENOM, ABA

M. le Docteur Jérôme MASSARDIER, FFCPPDN

Mme le Docteur Ingrid PLOTTON, SALF

Mme le Docteur Gaëlle MELAYE THIERRY, SFDPI

Mme le Docteur Céline MOUTOU, SFDPI

Représentants des institutions :

Mme Béatrice TRAN, SGMAS

Mme Stéphanie SAHUC-DEPEIGNE, adjointe à la cheffe du bureau Bioéthique, éléments et produits du corps humain – Direction générale de la santé

Mme Caroline MATKO, Direction générale de la santé

M. Laurent BUTOR, Direction générale de la santé

Mme Constance FAVEREAU, adjointe de la sous-directrice de l'offre de soins, Direction générale de l'offre de soins

M. Julien CARRICABURU, conseiller médical, Direction générale de l'offre de soins

Mme Élise MICHALOUX, Direction générale de l'offre de soins, SDP/P1

Mme Julie LAGRAVE, Direction générale de l'offre de soins

M. Pierre FABRE, Direction générale de l'offre de soins, PRI/RI2

Mme Valentine GRUMBERG, Direction générale de l'offre de soins

M. Cédric CARBONNEIL, Haute Autorité de la santé

Référents ARS :

Mme le Docteur Odile DEYDIER, référente ARS Bourgogne-Franche-Comté

M. Ricardo MARTINEZ, référent ARS Bourgogne-Franche-Comté

Mme Emmanuelle AMPHOUX, référente ARS Auvergne Rhône Alpes

Mme Catherine PERROT, référente ARS Auvergne Rhône Alpes

Mme Dominique LALLE, référente ARS Auvergne Rhône Alpes

Mme Sophie FIGUEROA, référente ARS Provence Alpes Côte-d'Azur

M. le Docteur Djamal MOUKAILA, référent ARS Guadeloupe

Mme le Docteur Marie-Françoise MERLIN BERNARD, référente ARS Normandie

Mme le Docteur Alice ARIBAUD, référente ARS Normandie

Mme Nadia ZENASLI, référente ARS Occitanie

Mme le Docteur Aurélie CHAIGNEAU, référente ARS Occitanie

M. le Docteur Antoine FLEURET, ARS Pays de la Loire

Mme le Docteur Brigitte VIALE, ARS Centre-Val de Loire

Mme le Docteur Isabelle JAYET, référente ARS Ile-de-France

Membres de l'Agence de la biomédecine :

Mme Marine JEANTET, directrice générale

M. le Professeur Michel TSIMARATOS, directeur général adjoint en charge de la politique médicale et scientifique

Mme le Docteur Pascale LEVY, responsable du pôle diagnostic - direction procréation, embryologie et génétique humaine

Mme le Docteur Mathilde MARMIER, directrice - direction procréation, embryologie et génétique humaine

Mme le Docteur Bénédicte DEMEER, direction procréation, embryologie et génétique humaine

Mme le Docteur Valère CACHEUX, direction procréation, embryologie et génétique humaine

Mme le Docteur Imène MANSOURI, direction procréation, embryologie et génétique humaine

Mme le Docteur Hélène LOGEROT, responsable du pôle Organisation et financement des activités de soins

Mme le Docteur Mathilde BEGUET, pôle Organisation et financement des activités de soins

Mme Emilie BESEGAI, direction juridique

Mme Anne DEBEAUMONT, directrice - direction juridique

M. David HEARD, direction de la communication

Mme Coralie MENARD, chargée de communication

ORDRE DU JOUR

1. Introduction.....	6
2. Présentation des principales données d'activités (ABM)	7
3. Parcours de soins en génétique	9
synthèse des éléments d'analyse sur les parcours de soins en génétique suite aux réunions préparatoires.....	9
Focus sur le point ressources humaines en génétique	12
Examens biologiques en génétique.....	12
Organisation des parcours en génétique : exemple de coopérations structurées généticiens/cliniciens.....	15
4. Echange autour d'un état des lieux des parcours de soins en génétique	16

—

COMPTE RENDU

—
La séance s'ouvre à 14 heures.

1. INTRODUCTION

La directrice générale de l'Agence de la biomédecine souhaite la bienvenue aux participants pour cette nouvelle réunion du comité de suivi sur la génétique. Elle donne la parole aux représentants du Ministère.

Julie LAGRAVE propose de faire un point sur deux sujets portés par le pôle Recherche et Innovation de la DGOS : le PFMG et le PNMR.

Le PFMG actuel court jusqu'à fin 2025 avec une continuité des actions et des financements. Les travaux du futur PFMG ont débuté. Plusieurs actions ont été lancées :

- L'élaboration par les coordinatrices d'un rapport sur le PFMG actuel qui sera une première étape de l'élaboration du futur PFMG ;
- La nomination de personnalités qualifiées pour des réflexions prospectives sur le futur plan ;
- Missionner l'IGAS pour réfléchir au futur plan.

L'objectif est d'avoir finalisé le futur plan d'ici à la fin de l'année.

Concernant le PNMR 4, un travail est entrepris depuis plus d'un an. 4 axes de travail et des financements ont été actés suite à la RIM de février 2024. L'échéance définie avec le cabinet de la ministre actuelle est une présentation du nouveau PNMR lors de la journée Maladies Rares du 28 février 2025. Une RIM est prévue en février 2025 pour finaliser les derniers éléments. La DGOS est en train de concaténer les derniers retours dans un même support.

David GENEVIEVE indique que sa question concerne l'articulation des futurs PNMR et PFMG.

Julie LAGRAVE confirme que des articulations sont prévues quand bien même les temporalités sont différentes. L'un et l'autre s'alimentent, les deux sujets étant traités au sein du pôle Recherche et Innovation de la DGOS.

Laurent BUTOR indique que la DGS a été saisie par le COFRAC, le Comité Français d'Accréditation en matière de biologie médicale, sur la possibilité d'organiser et de sécuriser le partage entre plusieurs laboratoires de la phase analytique des examens des caractéristiques génétiques. Le ministère travaille sur des lignes directrices qui permettront d'aller sur des collaborations entre les laboratoires pour ce type d'examen tout en garantissant le niveau de maîtrise attendu. Un point d'avancement sera fait dès que possible

avec les parties prenantes concernées (professionnels biologistes et ARS) qui permettra d'exposer les prochaines étapes de ce chantier.

Marine JEANTET ajoute que deux bonnes pratiques sont parues depuis le précédent comité l'une sur les CPDPN et l'autre sur le DPI. Une refonte du site génétique est prévue dans le courant de l'année 2025 avec l'objectif de mieux structurer l'information du grand public et des professionnels sur ces sujets.

2. PRESENTATION DES PRINCIPALES DONNEES D'ACTIVITES (ABM)

Pascale LEVY présente les chiffres clés d'activité. 48 CPDPN étaient recensés en 2022. Ce nombre sera porté à 49 en 2024 avec l'ouverture du centre de Toulon. Les données collectées permettent de connaître la proportion de femmes pour 1 000 naissances vues par un CPDPN dans leur région de résidence et d'engager une réflexion sur l'amélioration de l'offre de soins.

Dans un contexte de diminution globale du nombre de naissances, la diminution du nombre de dossiers soumis aux CPDPN se fait à un rythme moins élevé. La première source d'activité des CPDPN demeure le suivi des grossesses. C'est l'expertise anténatale et pas uniquement la délivrance des attestations de gravité en vue d'une interruption de grossesse pour motif médical qui est recherchée lorsqu'une femme est orientée vers un CPDPN.

Par ailleurs, il convient de noter que le nombre de femmes qui tendent à poursuivre une grossesse avec une pathologie non curable reste important, signant peut-être une évolution sociétale.

En ce qui concerne le diagnostic préimplantatoire, une augmentation du recours est observée depuis 5 ans. En 2023, le nombre de naissances a crû de 21 % par rapport à 2021. C'est le chiffre le plus important depuis la mise en place du DPI.

61,2 % des demandes sont des demandes de génétique moléculaire. 46 nouvelles maladies génétiques ont fait l'objet d'une mise au point technique diagnostique en 2022. Au total 477 maladies génétiques différentes ont été mises au point pas un CDPI depuis leurs créations.

Les délais d'attente dépendent du parcours de génétique du DPI (moléculaire ou cytogénétique) en raison des enjeux de mise au point technique. Ils sont raisonnables au regard de ceux observés il y a 5 ou 6 ans.

Pour le diagnostic prénatal, malgré la diminution du nombre de naissances, une augmentation de l'activité des laboratoires est observée sur l'ACPA, les maladies monogéniques et les examens pangénomiques. Une augmentation des examens de virologie en situation de diagnostic prénatal est par ailleurs observée.

En 2023, la couverture pour le dépistage de la trisomie 21 est la plus haute observée ces dernières années avec une diminution de marqueurs sériques maternels inférieure à la diminution du nombre de naissances.

En parallèle de l'arrivée du dépistage non invasif, des mutations de pratiques sont observées avec une montée en puissance des ACPA sans caryotype associé.

Plus de 450 maladies différentes ont fait l'objet d'un diagnostic prénatal de génétique moléculaire ciblé. Parmi elles, 429 représentent moins d'un tiers des tests, ce qui démontre une expertise très spécifique des laboratoires.

L'exome fœtal augmente de manière exponentielle et a doublé entre 2022 et 2023. Dans ce cadre les travaux à venir fin 2025 pour la révision des bonnes pratiques en matière de diagnostic prénatal engageront des réflexions autour des conditions de prescription, de réalisation, de communication des résultats et des enjeux de données incidentes.

L'activité de diagnostic non invasif de maladie monogénique reste confidentielle mais en forte augmentation et pourrait connaître un développement ces prochaines années

Concernant la génétique postnatale, 99 % des laboratoires ont communiqué leur rapport d'activité dont 75 % sous forme individuelle. La qualité des données reste variable mais s'améliore notablement et l'accompagnement se poursuivra.

204 laboratoires de génétique postnatale sont recensés et plus de 560 000 individus ont bénéficié d'un examen d'analyse génétique. L'activité de cytogénétique ne diminue pas contrairement à ce qui aurait pu être attendu. L'indication la plus importante des caryotypes concerne les troubles de la reproduction.

En ce qui concerne l'ACPA, l'augmentation du nombre de dossiers est peu significative avec comme indication majoritaire les déficiences intellectuelles et les troubles autistiques.

Pour la génétique moléculaire, près de 540 000 examens ont été réalisés en 2023 avec la volonté de réaliser en 2024 une analyse plus fine des profils de prescription. Comme attendu par le plan France Médecine Génomique le génome augmente considérablement ces dernières années. L'exome continue par ailleurs d'avoir toute sa place dans le parcours de soins génétique avec une augmentation en 2023. Pour plus de détail, le rapport médical et scientifique complet sera prochainement disponible sur le site de l'agence de biomédecine.

Jérôme MASSARDIER observe que l'arrivée d'un nouveau CDPDPN améliore le maillage, ce qui est très positif. Toutefois, s'agissant d'une enveloppe fermée, cette arrivée diminue la part de financement pour chacun des CPDPN. Des décisions ont-elles été prises pour que les CPDPN existants ne soient pas impactés ?

Elise MICHALOUX fournira une réponse ultérieure à cette question.

Sylvie JAILLARD observe que dans certains cas ACPA et Caryotype sont réalisés sur deux sites différents, ce qui peut induire un biais dans le recensement des ACPA sans caryotype.

Pascale LEVY confirme ce point mais observe en parallèle une évolution des pratiques.

3. PARCOURS DE SOINS EN GENETIQUE

SYNTHESE DES ELEMENTS D'ANALYSE SUR LES PARCOURS DE SOINS EN GENETIQUE SUITE AUX REUNIONS PREPARATOIRES

Mathilde MARMIER observe que cette synthèse a été construite sur la base des réunions préparatoires organisées avec les différentes parties prenantes (sociétés savantes, associations, référents ARS) avec, à chaque fois, 4 thèmes abordés visant à identifier les leviers et freins pour améliorer les parcours de soins en génétique.

En ce qui concerne l'accès aux examens, les principales difficultés remontées sont les suivantes :

- Une information insuffisante et crainte des usagers vis-à-vis des examens génétiques ;
- Des tensions RH dans les laboratoires, accrues dans le secteur public ;
- L'impact de la régulation financière sur l'accès aux examens du RIHN ;
- L'accès variable selon les régions.

Les leviers mentionnés sont les suivants :

- Améliorer l'information des usagers sur les tests génétiques ;
- Faciliter l'accès à l'agrément des médecins biologiques qualifiés en génétique ;
- Autoriser l'inscription des examens au remboursement en ville ;
- Ouvrir la possibilité de prescrire hors plateforme du PFMG.

En ce qui concerne l'accès aux consultations de génétique, les freins identifiés sont les suivants :

- Des défauts de repérage et d'orientation ;
- Des délais d'attente croissants ;
- Des tensions RH avec un manque de médecins qualifiés (problème d'attractivité), un manque de formation en génétique des médecins généralistes et des autres spécialités médicales qui n'orientent pas autant que de besoin.

Les leviers mentionnés sont les suivants :

- Permettre la double qualification pour les médecins cliniciens ;
- Former les médecins généralistes et les autres spécialités ;
- Mieux former certains spécialistes pour les rendre autonomes dans la prescription d'examens ;
- Fournir des guides ou modèles harmonisés de prescription ;
- Reconnaître le caractère clinico-biologique de la génétique pour un pilotage global de l'activité par les ARS.

En ce qui concerne l'accès au conseil génétique, les freins mentionnés sont les suivants :

- Une demande qui tend à croître ;
- Des parcours complexes et différents selon le motif ;
- La particularité des données incidentes qui supposent de réorienter les parcours ;
- L'absence de cotation possible des actes pour les conseillers en génétique.

Les leviers sont les suivants :

- L'élaboration de guides pour harmoniser la gestion des données incidentes ;
- L'augmentation du nombre de postes de conseillers en génétique et la structuration de leurs prérogatives ;
- La mise en œuvre de coopérations interprofessionnelles ;
- L'instauration de coopérations locales.

S'agissant de l'orientation d'aval après un examen génétique, les freins identifiés sont les suivants :

- Un manque d'information des familles ;
- Des délais d'accès aux centres de référence beaucoup trop longs ;
- Un manque d'information sur les possibilités de DPI ;
- Des délais d'accès au DPI trop longs.

Pour y remédier, les leviers mentionnés sont les suivants :

- L'instauration de consultations post-annonce et la mise à disposition d'outils en FALC pour les usagers ;
- La mise en place de plateformes régionales qui permettent de proposer des solutions, par exemple en orientant vers des médecins généralistes ou spécialistes formés ;
- Pour le DPI, la formation des gynécologues, sage-femmes et d'autres spécialités pour mieux orienter ;
- Favoriser la réalisation des tentatives AMP à distance.

En ce qui concerne les ressources mobilisables pour établir un état des lieux des parcours de soins en génétique à l'échelle des territoires, les freins identifiés sont liés au fait que peu de données sont disponibles dans les ARS et à une difficulté à renseigner les pratiques des autres spécialités médicales pour qui la place de la génétique va être croissante et dont le rôle est central.

Les outils mobilisables identifiés sont les suivants :

- Une enquête en cours de réalisation par l'Alliance maladie rares ;
- Le ciblage de parcours spécifiques pour faire une analyse qualitative
- Une analyse des consultations financées dans le cadre de la MIG ;

- Pour les ARS, identifier des parcours types pour faire le lien avec les référents thématiques ou faire une analyse à partir d'actes traceurs du RIHN.

L'Agence disposant des données de laboratoire, elle propose de construire une enquête.

Dominique LALLE demande quels sont les leviers identifiés pour résoudre les tensions RH.

Pascale LEVY explique que les DES de génétique médicale doivent attendre un délai de trois ans pour être agréé, car ils doivent passer par la commission nationale de biologie médicale. L'objectif serait de raccourcir ce délai.

Jérôme MASSARDIER indique que beaucoup de médecins spécialistes ignorent que les indications de DPI sont les mêmes que les indications de DPN. Un travail de formation et d'information des généralistes mais aussi des spécialistes est indispensable. Par ailleurs, l'introduction de deux nouvelles maladies dans le dépistage néonatal en 2025 dont l'amyotrophie spinale qui est un dépistage génétique peut être une bonne occasion de communiquer sur ce qu'est le dépistage génétique et de lever les craintes exprimées par les familles.

Marine JEANTET souligne la nécessité de bien réfléchir aux objectifs de communication dans la mesure où les campagnes généralistes sont peu efficaces. Elle identifie un enjeu de formation et d'information des professionnels de santé parallèle à l'enjeu d'information des patients.

Catherine NOGUES remercie l'Agence de porter le sujet des tensions RH en clinique et de ne pas réduire les difficultés de la génétique à celles des laboratoires. Au sein des équipes pluridisciplinaires en oncogénétique, beaucoup de médecins n'ont pas le DES de génétique et voudrait demander leur qualification en génétique. C'est la raison pour laquelle l'attrait de la double qualification ordinaire a été souligné. Elle permettrait d'augmenter le nombre de médecins qualifiés en génétique. Enfin, si la télémédecine est une disposition qui peut permettre à des personnes éloignées des centres d'avoir des consultations, elle ne résout pas les problématiques RH de délais.

Cécile ACQUAVIVA souligne l'importance de la reconnaissance du caractère clinico-biologique de la génétique et la nécessité de faire perdurer l'organisation nationale en réseau d'expertise de la génétique moléculaire.

Christian COTTET relativise ce qui a été dit sur les craintes de la population vis-à-vis des examens génétiques. Dans le cadre d'une expérimentation sur le dépistage de l'amyotrophie spinale dans deux régions (Aquitaine et Grand-Est), sur 140 000 jeunes couples en population générale, 98 % ont accepté que leur nouveau-né soit prélevé pour un dépistage génétique. Evidemment, cela suppose un accompagnement.

Marine JEANTET observe que cette expérimentation renforce ce qui a été dit sur le besoin de formation des soignants.

Jérôme MASSARDIER souligne la nécessaire formation des sage-femmes, lesquelles sont devenues des acteurs incontournables du suivi des femmes notamment en pré-conceptionnel.

FOCUS SUR LE POINT RESSOURCES HUMAINES EN GENETIQUE

Mathilde MARMIER propose d'illustrer ce focus sur les ressources RH en génétique par un retour sur une enquête menée par l'ABM sur le dépistage pré-conceptionnel en population générale. Sur 164 médecins généralistes ayant répondu à l'enquête, 76 % avaient connaissance d'un médecin généticien et 56 % d'un conseiller en génétique dans leur région.

Parmi les freins identifiés au déploiement d'un dépistage pré-conceptionnel en population générale :

- 46 % des médecins ont évoqué un manque de formation et 52 % être peu familiers aux maladies génétiques du fait de leur rareté ;
- 60 % ne sont pas familiers de la chaîne des acteurs.

193 gynécologues ont répondu à l'enquête. 69 % avaient connaissance d'un conseiller en génétique et 82 % d'un généticien dans leur région. Ils ont déclaré les freins suivants :

- 33 % font état d'un manque de formation en génétique ;
- Les délais d'accès et les contraintes géographiques sont également cités.

Enfin, 80 médecins généticiens ont répondu à l'enquête. 36 % évoquent un manque de temps et 46,3 % un manque de ressources professionnelles comme frein à la mise en place d'un dépistage pré-conceptionnel en population générale.

80 % sont favorables à contribuer à la formation d'autres professionnels. 75 % sont favorables à contribuer à un réseau locorégional pour le dépistage génétique.

David GENEVIEVE indique être surpris par certains résultats et notamment le fait que seuls 46 % des médecins généralistes évoquent un manque de formation. L'enthousiasme des généticiens à contribuer à la formation d'autres professionnels l'étonne également.

Marine JEANTET partage cet étonnement, soulignant qu'il s'agissait d'un questionnaire exploratoire qui devra être creusé notamment en ce qui concerne le niveau d'expertise.

Jérôme MASSARDIER observe que les répondants sont sans doute les plus intéressés par le sujet.

EXAMENS BIOLOGIQUES EN GENETIQUE

Point sur le RIHN

Pierre FABRE rappelle que le RIHN, mis en place en 2015, est un dispositif de soutien à la biologie médicale et à l'anatomopathologie qui permet la prise en charge précoce et

transitoire d'actes innovants. Ce financement dérogatoire est conditionné à la réalisation d'un recueil de données avant leur prise en charge de droit commun.

La réforme du RIHN s'inscrit dans le plan « innovation santé 2030 » et vise à permettre un accès simplifié aux actes innovants. 4 axes ont été définis :

- Dépoussiérer la liste avec une enquête sur les actes peu prescrits menée auprès des CNP et des filières maladies rares qui a permis la suppression de 31 actes obsolètes ;
- Évaluer les actes onéreux en vue de leur sortie du RIHN (saisine de la HAS et évaluation en cours) ;
- Revenir aux fondamentaux avec les travaux en lien avec la HAS et la CNAM sur la sortie des actes utilisés en routine ;
- Créer un nouveau guichet de financement RIHN 2.0.

La publication de l'arrêté » du 25 novembre 2024 a entériné l'ouverture du guichet de financement du RIHN 2.0. Le dépôt de dossier se fait auprès de la HAS sur la plateforme EVActe avec envoi du dossier au MSAS. La phase de recevabilité est instruite par la HAS. La décision et la tarification sont décidées par le MSAS pour une prise en charge d'une durée de 6 années maximum renouvelable une fois.

Après décision positive, l'acte innovant est financé par le RIHN 2.0. Les crédits sont délégués aux établissements de santé qui prescrivent l'acte au titre de la MERRI G03. Les tests compagnons de médicaments qui font l'objet d'un accès précoce peuvent faire l'objet d'un financement ainsi que les actes innovants en biologie et anatomopathologie. Les porteurs de projets concernés par des actes déjà inscrits au RIHN 1.0 peuvent déposer un dossier pour être financés par le RIHN 2.0. Le principe de la réforme est de créer un modèle incitatif et méritoire.

Les travaux connexes à la mise en œuvre du RIHN 2.0 sont les suivants :

- L'accompagnement des porteurs de projets via la publication d'une FAQ sur le site du ministère si nécessaire ;
- La poursuite des travaux sur la priorisation d'évaluation des actes du stock ;
- Le lancement d'une concertation sur la révision des modalités de recueil de l'activité des AHN pour les établissements de santé ;
- La poursuite des travaux d'évolution du PMSI et de financement des actes onéreux en sortie du RIHN notamment pour le secteur ex-DG.

Martine DOCO-FENZY évoque les actes de la liste complémentaire et le devenir de la nomenclature. Par ailleurs, elle observe que les CNP ne sont pas dotées de moyens supplémentaires pour l'évaluation des nouveaux projets. Enfin, elle s'interroge sur les modalités de prise en charge des exomes et du génome.

Pierre FABRE indique que la première question relève de la CNAM. Par ailleurs, il indique que l'évaluation des nouveaux projets est faite par la HAS et non pas par les CNP.

Cédric CARBONNEIL indique qu'un *work package* est dédié, piloté par la CNAM, sur l'élaboration des modèles économiques de prise en charge des exomes et du génome.

Marine JEANTET propose d'inviter la CNAM à un prochain comité de suivi.

David GENEVIEVE revient sur le potentiel financement par la CNAM du séquençage du génome et la mécanistique employée.

Cédric CARBONNEIL indique que l'arrivée de HRD et la baisse des tarifs sont indépendantes. Les deux ne sont pas liés.

Présentation du calendrier de travail sur les examens RIHN

Cédric CARBONNEIL rappelle le processus préparatoire aux évaluations des actes onéreux du RIHN ainsi que les objectifs des évaluations, à savoir :

- Permettre d'établir la composition initiale pertinente d'un panel de gènes pertinent et remboursable ;
- Définir la place dans la stratégie de prise en charge pour ces panels.

Ces principes d'évaluation définissent pour chaque indication/groupe d'indication :

- La méthode et les principes d'évaluation ;
- Un calendrier prévisionnel pluriannuel qui précisera les vagues d'évaluation et sera fourni au cours du premier trimestre 2025.

Dans le cadre de l'évaluation de la vague 1, 293 situations cliniques ont été identifiées et regroupées en 82 groupes d'évaluation pour la génétique constitutionnelle (maladies rares, oncogénétique et pharmacogénétique).

Les principes d'évaluation définissent pour chaque groupe :

- Les modalités de primo-évaluation ;
- Une procédure dynamique d'actualisation de la composition des panels de gènes remboursés précédemment définis.

Une page dédiée sur le site de la HAS est dédiée aux évaluations des actes onéreux du RIHN. Elle sera alimentée au fur et à mesure.

Pour le RIHN 2.0, Cédric CARBONNEIL renvoie les membres au Webinaire diffusé sur les sujets précisant que les dépôts se font uniquement *via* EVActe.

Catherine NOGUES demande si l'oncogénétique constitutionnelle fait partie des évaluations du RIHN.

Cédric CARBONNEIL le confirme, soulignant que cela sera précisé dans le calendrier.

Cécile ACQUAVIVA relaie les inquiétudes quant au passage à la nouvelle nomenclature et demande si les actes seront soumis à la décote de 20 %. Elle s'inquiète également du passage au RIHN 2.0.

Pierre FABRE indique que le financement dérogatoire est prévu jusqu'en 2030. Le mécanisme de décote de l'ensemble des actes qui n'ont pas reçu une évaluation positive de la part de la HAS s'appliquera à compter de 2025. Il n'est en revanche pas prévu de décote des actes inscrits au RIHN 2.0. Les retours des acteurs seront précieux pour mener à bien les travaux décrits précédemment.

ORGANISATION DES PARCOURS EN GENETIQUE : EXEMPLE DE COOPERATIONS STRUCTUREES GENETICIENS/CLINICIENS

Sylvie JAILLARD propose de présenter l'organisation mise en place à Rennes pour les situations d'infertilité. Face aux freins identifiés (tension RH, délai d'accès aux consultations), l'objectif était d'offrir un meilleur repérage et une meilleure orientation aux patients afin de simplifier et fluidifier les parcours de soins. Ainsi, dans le cadre de l'insuffisance ovarienne primitive, une structuration en RCP a été mise en place avec une réunion une fois par mois des généticiens, gynécologues et endocrinologues pour discuter des dossiers des patientes et examiner les critères cliniques et génétiques préconisés pour accéder au séquençage de génome dans le cadre du Plan. Il s'agit de déterminer si la poursuite des analyses génétiques est recommandée en fonction du phénotype des patientes. Si c'est le cas, elles sont orientées en consultation de génétique afin de finaliser le bilan et faire en sorte qu'il soit prêt plus rapidement pour passage en RCP nationale. Cela permet de fluidifier le circuit et de choisir plus facilement les dossiers à présenter en RCP national.

Le pendant a été mis en place pour l'infertilité masculine.

Marine JEANTET observe que ce modèle peut être décliné à d'autres pathologies.

Gilles BRABANT demande si ce travail a permis d'aboutir à la découverte de nouveaux gènes.

Sylvie JAILLARD confirme que de nouveaux gènes sont découverts assez régulièrement. Ils sont en cours de validation fonctionnelle.

Constance FAVEREAU s'enquiert de l'articulation avec l'écosystème du CHU de Rennes pour s'assurer que les patients arrivent bien au stade de la RCP locale.

Sylvie JAILLARD indique avoir fait beaucoup de sensibilisation dans les services, avec l'appui d'une conseillère en génétique très impliquée.

Marine JEANTET suggère que l'ABM travaille à la modélisation de ce type de parcours, ce qui permettrait de les valoriser auprès des ARS

David GENEVIEVE signale une expérimentation comparable en Occitanie. Un travail est engagé auprès du RPS dans le but de fluidifier les parcours maladies rares avec une expérimentation en trois étapes visant un meilleur repérage et adressage par les médecins généralistes.

Martine DOCO-FENZY suggère une information dans les cabinets de gynécologues sur l'intérêt de réaliser un caryotype. Cela permettrait de faire des diagnostics précoces avec des moyens relativement simples.

Marine JEANTET juge délicat de s'adresser directement aux patients.

Emilie CONSOLINO indique être en contact avec l'ANS pour que les conseillers en génétique puissent avoir accès à un numéro RPPS et soient mieux identifiés par les laboratoires privés.

Marine JEANTET s'engage à faire remonter ces sujets par le truchement de l'ABM. En effet, la demande est croissante, voire exponentielle et impose que des solutions soient trouvées.

4. ECHANGE AUTOUR D'UN ETAT DES LIEUX DES PARCOURS DE SOINS EN GENETIQUE

David GENEVIEVE souligne la nécessité d'anticiper les parcours à venir en termes de formation et de moyens humains, sachant qu'un certain nombre d'exams risque d'être prescrits en dehors des CHU.

Marine JEANTET indique que l'Agence a les moyens de monter des groupes de travail sachant qu'un travail de priorisation est nécessaire. Ce travail doit se faire en concertation avec les professionnels, les associations et le ministère.

Gilles BRABANT souligne le travail important réalisé dans le cadre des commissions PERIGENOMED et suggère des liens avec l'ABM.

Constance FAVEREAU observe que la DGOS entend le besoin de groupes de travail mais souligne la nécessité de fixer des priorités. Elle suggère de partir d'un état des lieux de l'existant pour travailler sur d'éventuels parcours.

La séance est levée à 16 heures 45.