

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

Présentation générale
Mars 2018

1

aviesan

CEA CHRU CNRS CPU INRA INRIA INSERM INSTITUT PASTEUR IRD
ARIIS CIRAD EFS FONDATION MERIEUX INERIS INSTITUT CURIE INSTITUT MINES-TELECOM IRBA IRSN UNICANCER

LA MÉDECINE GÉNOMIQUE À TRAVERS LE MONDE

La médecine génomique reste un domaine à forte compétition internationale où :

- L'application clinique est un objectif partagé
- Le développement de filières économiques est un enjeu stratégique

14 initiatives nationales : une mobilisation sans précédent des Etats



➔ **En France : Quelle organisation mettre en place pour introduire la médecine génomique dans le parcours de soin ?**

LETTRE DE MISSION DU PREMIER MINISTRE

Dans ce contexte, je vous demande, en tant que président de l'Alliance Nationale pour les Sciences de la Vie et de la Santé (AVIESAN), de déterminer, sous trois mois, les conditions nécessaires pour permettre que le séquençage du génome entier devienne réalisable en routine le plus rapidement possible.

Les travaux que vous mènerez devront :

- 1) déterminer la place du séquençage du génome entier ainsi que de l'exome entier dans la stratégie thérapeutique. Vous établirez le bilan qualitatif et quantitatif de leurs indications actuelles, et, en fonction des recherches en cours, les évolutions possibles pour les 10 prochaines années ;
- 2) établir le positionnement de la France en matière de recherche, analyser la prise en compte de ces nouvelles technologies dans le cadre des plans nationaux (plans cancer, maladies neurodégénératives, maladies rares, ..) et proposer les priorités à mettre en œuvre, en cohérence avec la stratégie nationale de recherche et la stratégie nationale de santé ;
- 3) évaluer les enjeux en matière d'innovation et les impacts potentiels en terme de valorisation et de développement économique, en prenant en compte à la fois les aspects technologiques et la question de la gestion et de l'analyse à grande échelle de bases de données, en y intégrant la dimension éthique ;
- 4) proposer un modèle médico-économique et industriel permettant de garantir l'équilibre financier de cette organisation, incluant des propositions de modalités pour la prise en charge par l'assurance maladie de l'acte médical de séquençage du génome entier.

Président d'AVIESAN
Biopark
8, rue de la Croix-Jaray
75013 PARIS

études de recherche, analyser la prise en compte des plans nationaux (plans cancer, ..) et proposer les priorités à mettre en œuvre en matière de recherche et la stratégie nationale

et les impacts potentiels en terme de sc, en prenant en compte à la fois les aspects de la gestion et de l'analyse à grande échelle de données ;

et industriel permettant de garantir l'équilibre financier de cette organisation, incluant des propositions de modalités pour l'acte médical de séquençage du génome

études en matière d'organisation de recherche et d'analyse des données. Vous établirez une plateforme nationale ou un réseau de plateformes pour évaluer les différentes solutions et leur impact sur la pratique médicale ainsi que pour la mise en œuvre des recommandations en matière de recherche et le fonctionnement de l'infrastructure

expertise :

à travers notamment les « instituts de recherche » et les différents experts qui ont déjà mené

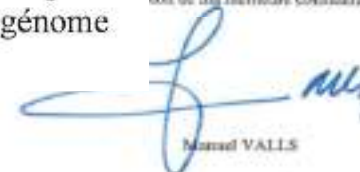
aspects médico-économiques :

sur les questions relatives aux filières

viels concernés et partenaires potentiels (secteur public-privé). Vous pourrez également solliciter les industries de santé (CNIS) et les industries de la santé, ainsi que les associations de patients.

affaires sociales, de la santé et des droits de l'homme, de l'enseignement supérieur et de la recherche et de la stratégie avant de me livrer les

tion de ma meilleure considération,

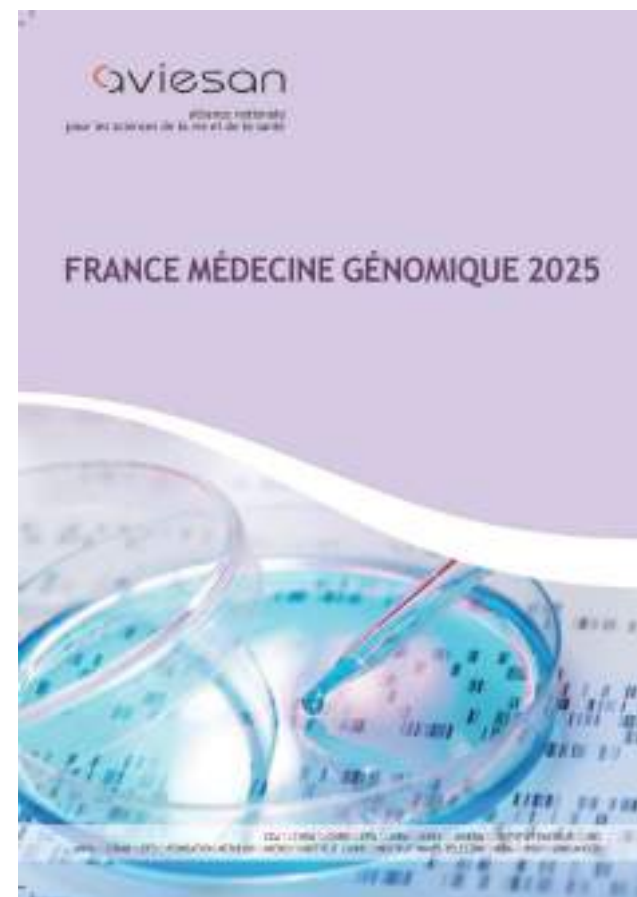


Manuel VALLS

UN PLAN NATIONAL CO-CONSTRUIT

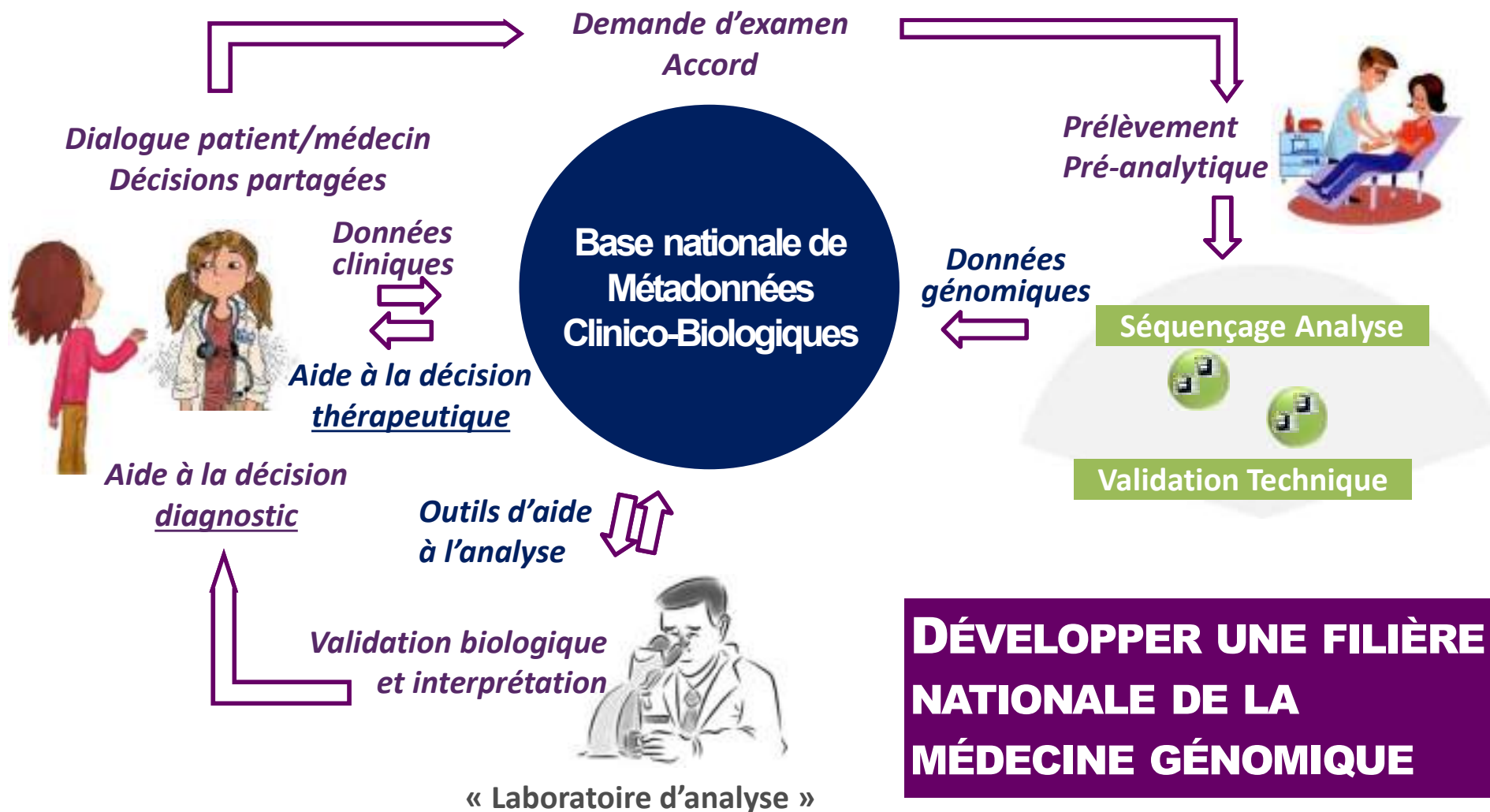
Plus de 160 personnes mobilisés, pendant un an sous la présidence d'Aviesan,

- **représentants institutionnels**
- **des compétences transversales des domaines de la recherche, de la santé, et de l'industrie,**
- **les agences de recherche et sanitaires,**
- **les ministères,**
- **les industriels (Ariis, IT,...)**
- **la CNAM et l'HAS,**
- **le CGI,**
- **l'école d'économie de Toulouse,....**



AMBITION DU PLAN

INTÉGRER LE SÉQUENÇAGE DANS UN PARCOURS DE SOIN GÉNÉRIQUE



**DÉVELOPPER UNE FILIÈRE
NATIONALE DE LA
MÉDECINE GÉNOMIQUE**



LE PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025 :

3 OBJECTIFS – 14 MESURES

- I. METTRE EN ŒUVRE LES INSTRUMENTS DU PARCOURS DE SOIN GÉNOMIQUE**
- II. ASSURER LA MISE EN ŒUVRE OPÉRATIONNELLE ET LA MONTÉE EN PUISSANCE**
- III. METTRE EN ŒUVRE LES OUTILS DE SUIVI ET DE PILOTAGE**

OBJECTIF 1 - METTRE EN ŒUVRE LES INSTRUMENTS DU PARCOURS DE SOINS GÉNOMIQUE

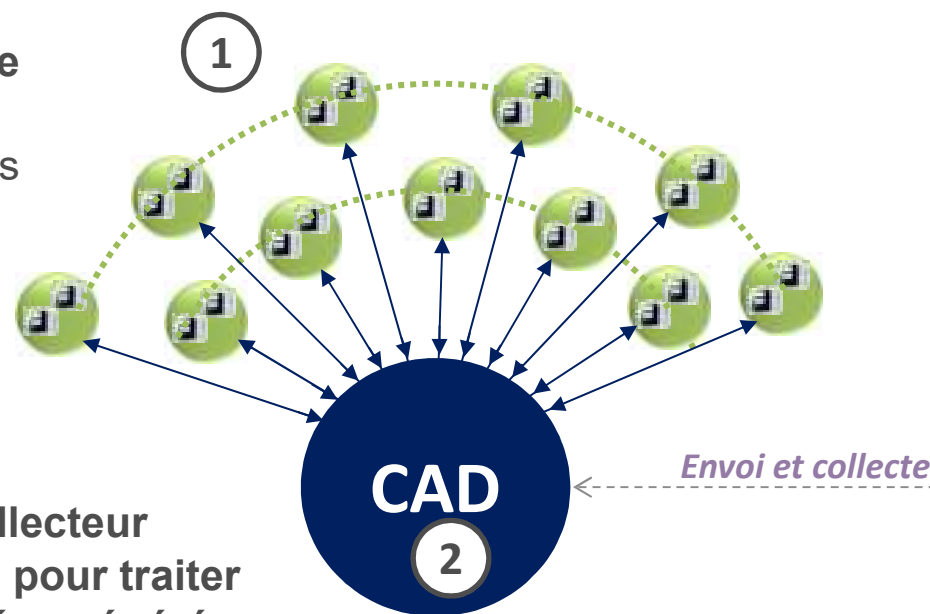


3

Mesure ③ - Permettre l'intégration et l'exploitation des données patients dans la parcours de soin

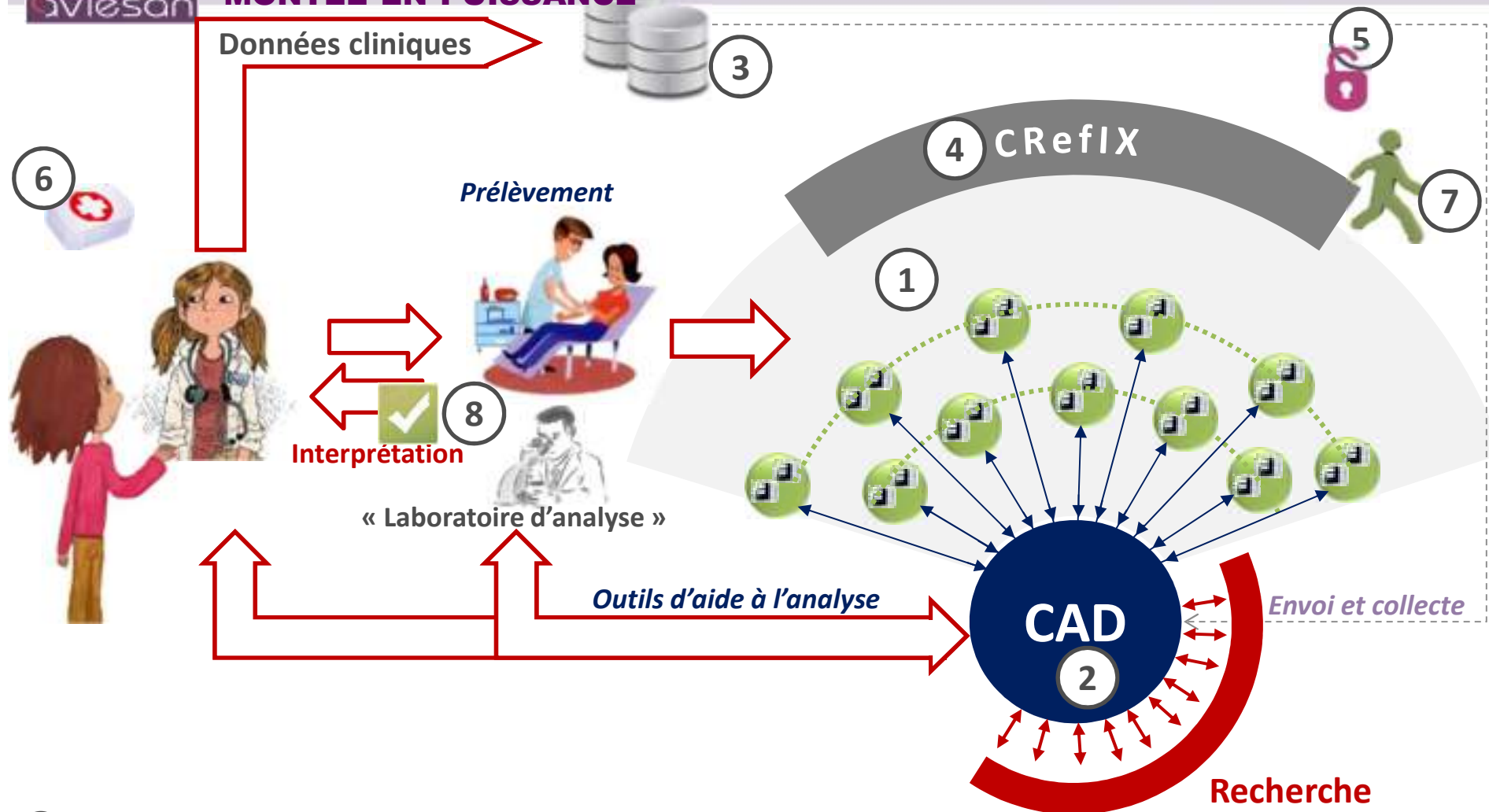
Mesure ① - se doter des capacité de séquençage en réseau

Création d'un réseau de 12 plateformes de séquençage très haut débit



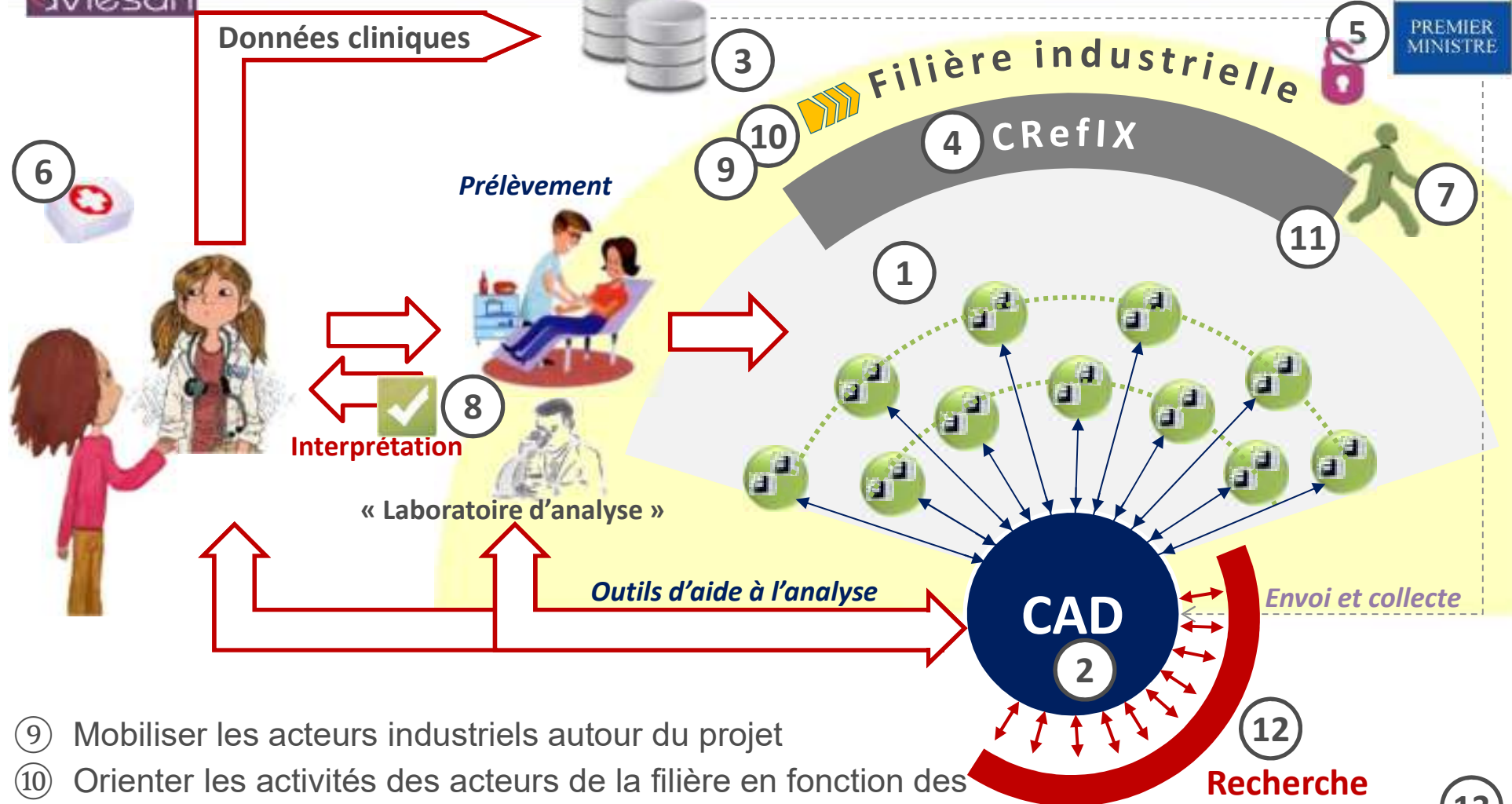
Mesure ② - Création d'un « collecteur Analyseur de Données » (CAD) pour traiter et exploiter le volume de données généré

OBJECTIF 2 - ASSURER LA MISE EN ŒUVRE OPÉRATIONNELLE ET LA MONTÉE EN PUISSANCE



- ④ Mettre en place un centre de référence, d'innovation, d'expertise et de transfert (CREFIX)
- ⑤ Lever les verrous technologiques, cliniques et réglementaires rencontrés sur le parcours
- ⑥ Mettre en place un dispositif d'évaluation et de validation des nouvelles indications
- ⑦ Disposer des nouvelles compétences
- ⑧ Garantir un parcours sécurisé et de qualité

OBJECTIF 3 - METTRE EN ŒUVRE LES OUTILS DE SUIVI ET DE PILOTAGE



- ⑨ Mobiliser les acteurs industriels autour du projet
- ⑩ Orienter les activités des acteurs de la filière en fonction des problématiques industrielles posées par le parcours de soin génomique
- ⑪ Assurer un suivi à l'échelle internationale du champ de la médecine génomique
- ⑫ Mettre en œuvre un programme dédié aux aspects médico-économiques
- ⑬ Organiser l'information, la consultation et l'implication des acteurs de la société
- ⑭ Gouvernance du plan



Comité de pilotage interministériel

Composition : Cabinet du Premier Ministre, cabinets des ministres (recherche, santé, industrie), Directeurs des administrations centrales des ministères impliqués, Directeur de la Cnamts, Président(e) de l'HAS, Président d'Aviesan, Associations de malades, représentant des industries de santé

Mission : Veille à la réalisation du plan par la mobilisation des partenaires et des moyens ; Oriente sa mise en œuvre ; Propose des adaptations en fonction de l'évolution du contexte.

1 à 2 fois par an



Comité de suivi

Composition : les pilotes d'actions et les institutions et Tutelles impliquées

Mission : Planifie la mise en œuvre des actions et s'assure de leur déroulement selon le calendrier prévisionnel. Apprécie les résultats du Plan à l'aide d'indicateurs et suit l'évolution de la dépense par rapport au budget prévu.



1 fois par trimestre



1 fois par mois

Comité opérationnel (COMOP)

Composition : les pilotes d'actions

Mission : Contribue au pilotage opérationnel du Plan. Pour chaque actions, le Plan identifie un pilote responsable et un calendrier adapté, chargé avec les partenaires impliqués, de mettre en œuvre l'action et de rendre compte de sa réalisation et de ses résultats.

UNE ORGANISATION NATIONALE MISE EN PLACE DEPUIS L'ÉTÉ 2016

Plus de 200 personnes mobilisées, 13 Groupes de travail coordonnés dans le cadre du Plan nationale,

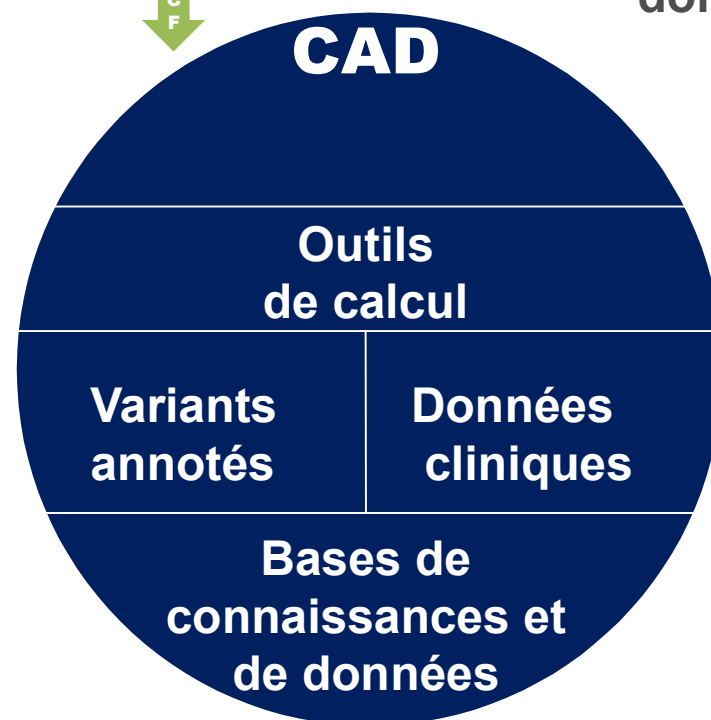
- **GT « plateformes », coordination DGOS**
- **GT « CAD », coordination Inserm/CEA/inria,**
- **GT « CREFIX », coordination CEA/Inria,**
- **GT « projets pilotes », coordination globale Inserm,**
 - **GT Multipli (Cancer)**
 - **GT DefiDiag (maladie rare)**
 - **GT Glucogene (diabète)**
 - **GT PopGen (population générale)**
- **GT « industrie », coordination génopôle Evry**
- **GT « éthique, réglementation et société », coordination DGS/Inserm**
- **GT « indication clinique », coordination HAS**
- **GT « formation », coordination CPU**
- **GT « communication », coordination Inserm**
- **GT « médico-économique », coordination CNAM**

LE CAD : C'EST QUOI ?

Plates-formes
de séquençage



Appel de variants

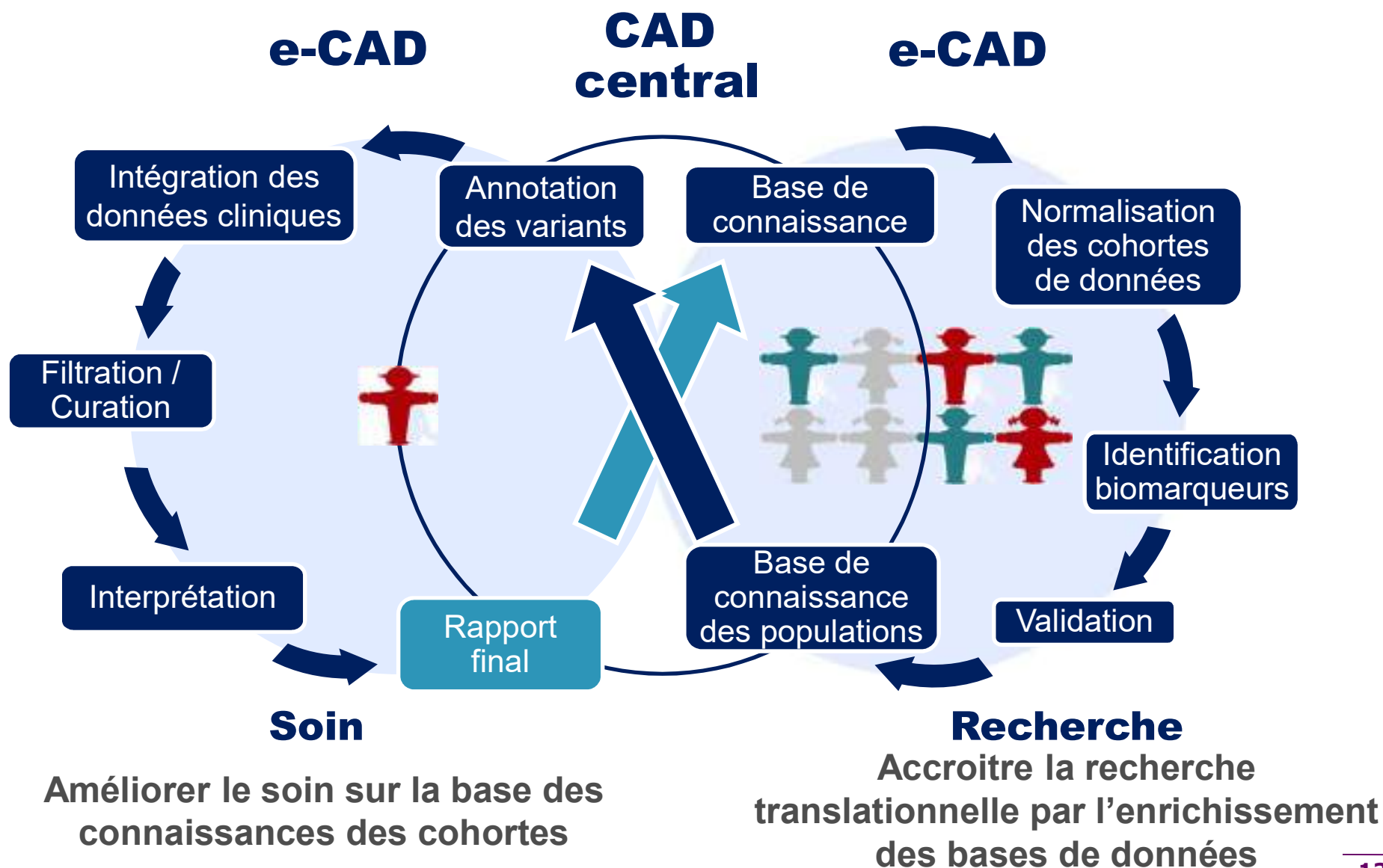


- Collecte et annotations des données génomiques
- Association avec les données cliniques



- Méthodes d'analyses, calcul associé aux grands volumes
- Constitution et gestion de Bases de connaissances soin-recherche

LE CAD : IMBRICATION DU CONTINUUM SOIN-RECHERCHE



LE CAD : UNE INFRASTRUCTURE DE SERVICES

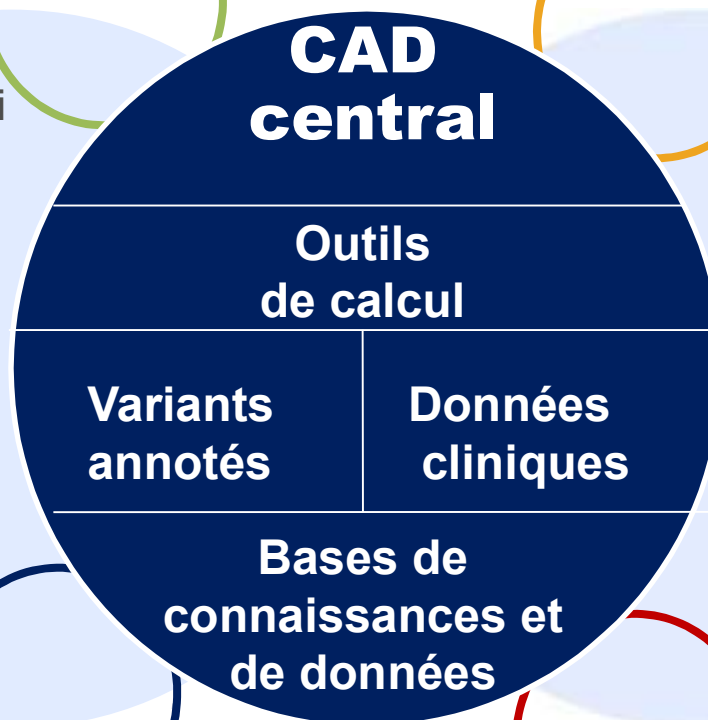
Services aux plates-formes

- versioning des logiciels d'appels de variants



e-CAD orchestrateur

- Logiciel orchestrateur (suivi de l'ensemble du process)
- Outils d'aide au diagnostique et aux choix thérapeutiques
- Interconnexion aux bases de données des essais cliniques ouverts
- Interopérabilité avec les outils et méthodologies existants (DCC, PNMR)
- Portabilité



Services aux industriels

e-CAD portail

- Guichet d'accueil
- Assistance et conseil à la conception de projets
- Accès à des jeux de données en réponse aux requêtes validées réglementairement
- Accès à des bibliothèques d'outils
- Mise à disposition de machines virtuelles
- Hébergement/Archivage de données génomiques et de données associées
 - Conseil et outils méthodologiques
 - Analyses statistiques
 - Transferts de donnés



Services à la clinique

Services à la recherche

**Certification hébergement des données de santé agréé
Certification ISO 27001 et 27018**

**Consentements, Tiers de confiance pour correspondance
NIR**

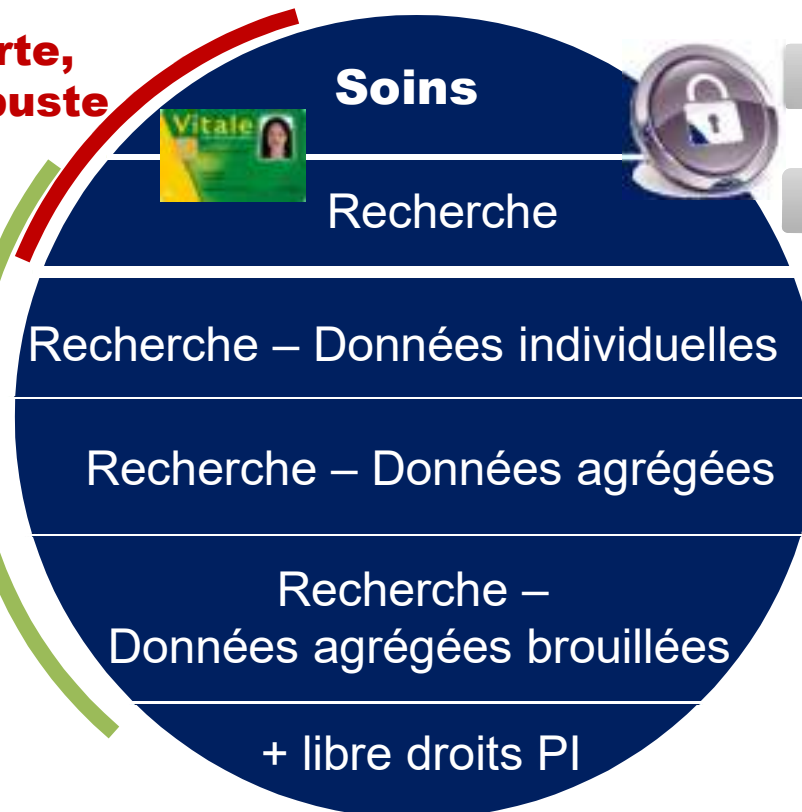
Données nominatives

**Nécessité d'une
identification forte,
appariement robuste**

**Appariement
SNDS**

*Services à
la recherche*

*Données non ou
indirectement nominatives*



Soin : RPPS

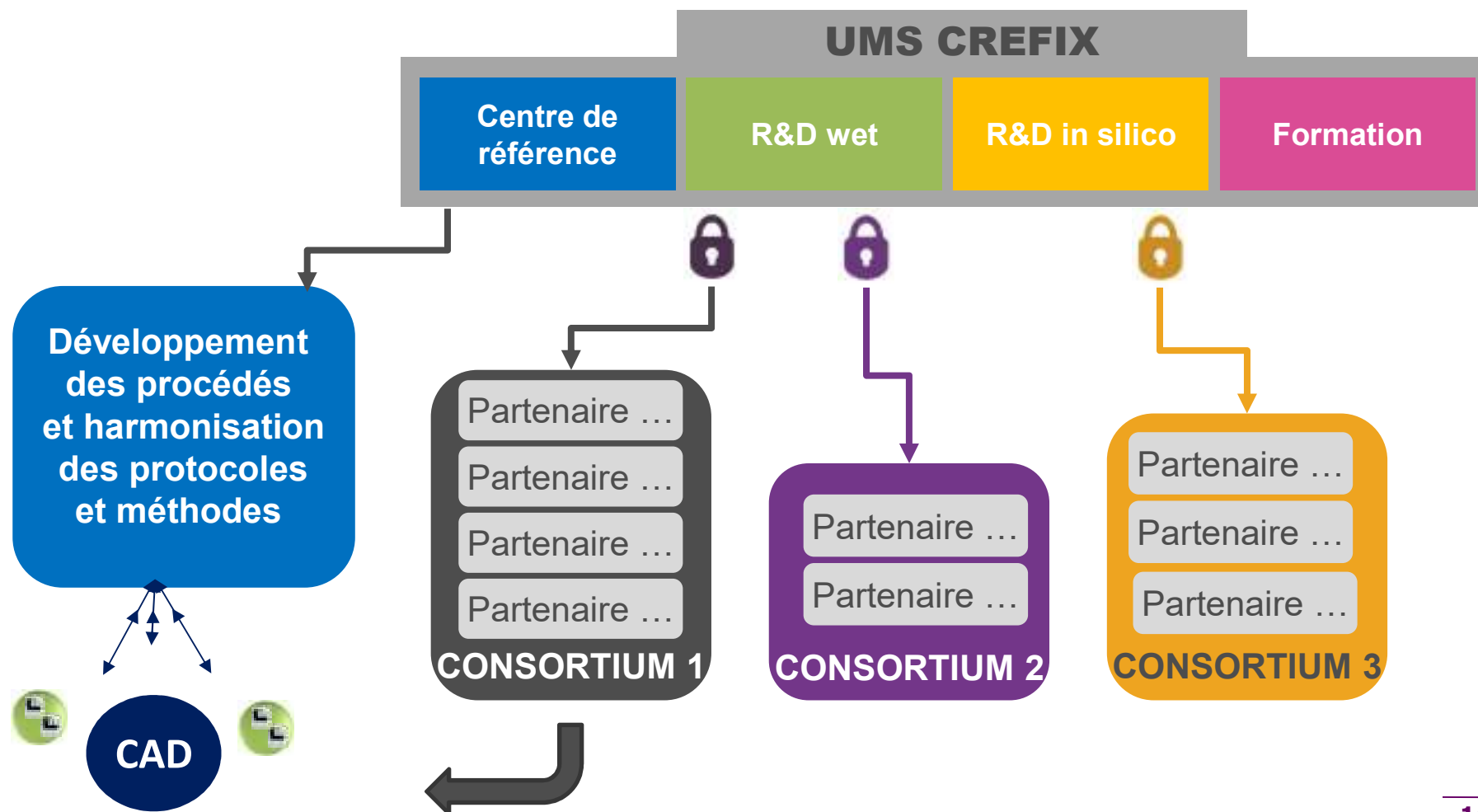
Recherche : LIL ch. IX

Art. 25-I-1°(CNIL)

- Définition de procédures homologuées (*clé référencement, cryptographie*)
- Nomination d'un délégué à la protection des données
- Procédures de transfert de responsabilités



Assurer les évolutions
technologiques et informatiques



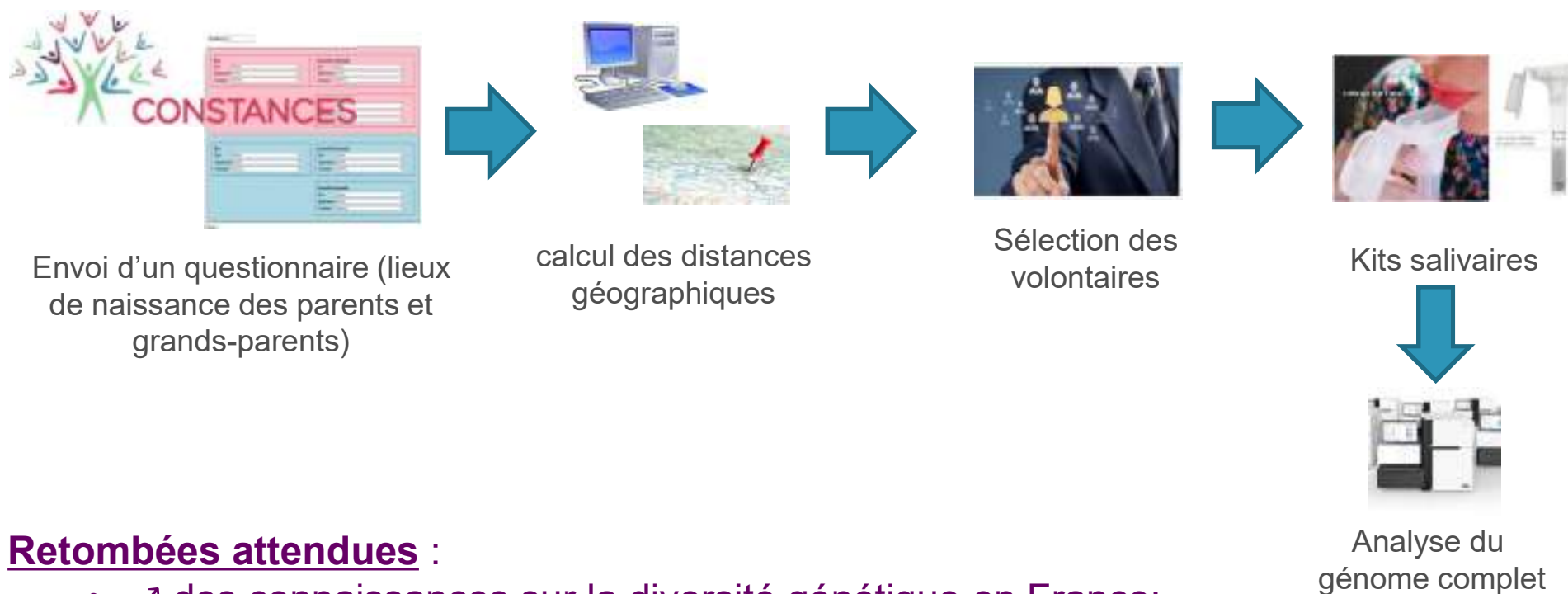
MESURE 5 : Lever les verrous technologiques, cliniques et réglementaires rencontrés sur le parcours dans le contexte de trois grands groupes de pathologie.

- 4 projets pilotes :
 - Cancer : MULTIPLI (MULTISARC & ACOMPLI)
 - Maladie rare : DEFIDIAG
 - Maladie commune : GlucoGEN
 - Population générale : POPGEN

- 1 seul promoteur : Inserm (1 chef de projet dédié) s'appuyant sur les experts hospitalo-universitaires reconnus
 - Soutien de la direction générale de l'Inserm et des ITMO
 - Mutualisation des ressources et des acquis (réflexions sur les circuits, les données secondaires, l'information des patients, le devenir des prélèvements et des résultats, ...)
 - Gouvernance (COMEX, International SAB, COPIL, GT)
 - ⇒ Échanges entre les projets pilotes et partage avec les Groupes de Travail des autres mesures du Plan

Objectifs : Répondre aux besoins de « filtrage » des exomes et génomes des patients pour éliminer les variants génétiques communs dans la population générale

Fournir une référence sur les fréquences des variants génétiques dans un panel d'individus représentatifs de la population



Retombées attendues :

- ↗ des connaissances sur la diversité génétique en France;
- ↗ des connaissances sur le risque de développement de maladies en tenant compte des facteurs environnementaux, génétiques et des interactions;
- Une ressource pour mettre en évidence de nouveaux genes dans les maladies complexes.