

filère de santé



maladies rares

LES PRÉINDICATIONS D'ACCÈS AU DIAGNOSTIC
GÉNOMIQUE POUR LES MALADIES RARES





SOMMAIRE

CONTEXTE ET DÉFINITIONS : page 4

**LISTE DES PRÉINDICATIONS POUR CHAQUE FILIÈRE DE SANTÉ
MALADIES RARES :**

- AnDDI-Rares à FAI2R : pages 6-7
- FAVA-MULTI à FIRENDO : pages 8-9
- G2M à TeteCou : pages 10-11

RESSOURCES ET LIENS UTILES : page 12

CONTEXTE ET DÉFINITIONS :

PFMG – Plan France Médecine Génomique

Le Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG) a été lancé pour intégrer durablement la médecine génomique dans le système de soins français. Son objectif est de **permettre à tous les patients concernés, sur l'ensemble du territoire, d'accéder équitablement aux examens de séquençage du génome**, essentiels pour améliorer le diagnostic, orienter les traitements et personnaliser la prise en charge.

Piloté par l'État, ce plan s'appuie sur des laboratoires de diagnostic d'analyses du séquençage génomique, des équipes médicales et scientifiques expertes, et une organisation nationale coordonnée. Il répond à un double enjeu : **améliorer la santé des patients**, notamment dans le champ des maladies rares et des cancers, et **structurer une filière française d'excellence en médecine génomique**, à la fois médicale, scientifique et industrielle.

Le PFMG constitue ainsi un levier majeur d'innovation pour une médecine plus prédictive, préventive, personnalisée et participative.

LBM-FMG – Laboratoire de biologie médicale du PFMG

Afin de répondre aux objectifs du Plan France Médecine Génomique, les deux premiers laboratoires de séquençage à très haut débit ont été mis en place, **AURAGEN** et **SeqOIA**.

Ils couvrent l'ensemble des besoins du territoire national. La répartition de la prise en charge des analyses de génome par AURAGEN ou SeqOIA se fait en fonction de la localisation du prescripteur.

Qu'est-ce qu'une préindication ?

Il s'agit de **maladies, ou de groupes de maladies**, pour lesquels les données publiées en recherche translationnelle indiquent que **le séquençage du génome complet pourrait apporter un plus grand bénéfice aux patients** que les techniques utilisées en routine en France.

Les préindications d'accès au diagnostic génomique ont été sélectionnées par un groupe un travail du PFMG piloté par la HAS puis validées par le comité opérationnel du PFMG.

LISTE DES PRÉINDICATIONS POUR CHAQUE FILIERE DE SANTÉ MALADIES RARES :



- Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle
- Déficience intellectuelle (avec DéfiScience)
- Dysraphismes
- Malformations cérébrales (avec DéfiScience)
- Troubles Psychiatriques Majeurs (avec DéfiScience)



- Ataxies héréditaires du sujet jeune
- Calcifications cérébrales
- Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune
- Leucodystrophies
- Maladies cérébrovasculaires rares de l'enfant et de l'adulte
- Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux
- Migraine hémiplégique familiale
- Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer
- Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune



- Cardiomyopathies familiales
- Malformations cardiaques complexes congénitales
- Troubles du rythme héréditaires



- Déficience intellectuelle (avec AnDDI-Rares)
- Épilepsies pharmacorésistantes à début précoce
- Malformations cérébrales (avec AnDDI-Rares)
- Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral
- Obésités génétiques rares
- Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement- sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques
- Troubles Psychiatriques Majeurs (avec AnDDI-Rares)



- Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques



FAVA-MULTI

- Lymphœdèmes primaires
- Maladie de Rendu-Osler
- Maladies des artères de moyen calibre
- Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif
- Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique



MALADIES RARES DU FOIE
DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT
FILIÈRE DE SANTÉ

- Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique



Filnemus
Filière Neuromusculaire

- Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires
- Maladies mitochondriales
- Myopathies
- Neuropathies périphériques héréditaires



FILSLAN
Filière de Santé Maladies Rares
Sclérose Latérale Amyotrophique
et Maladies du Neurone Moteur

- Sclérose latérale amyotrophique



- Génomatoses



- Entéropathies congénitales du jeune enfant
- Pancréatites chroniques d'origine génétique



- Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire avec la puberté précoce
- Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé
- Diabète néonatal
- Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques
- Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales
- Dyslipidémies primaires rares
- Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocriniennes multiples (hors NEM2)
- Hypertension artérielle monogénique du sujet jeune (avec ORKID)
- Infertilités masculines rares
- Insuffisance ovarienne prématurée et anomalies ovocytaires rares
- Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales et Insuffisance surrénalienne primaire



- Maladies héréditaires du métabolisme



- Angioedèmes bradykiniques héréditaires
- Aplasies et hypoplasies médullaires
- Déficits immunitaires héréditaires
- Histiocytoses sans mutation BRAFV600E
- Neutropénies chroniques sévères
- Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexpliqués



- Maladies constitutionnelles du globule rouge



- Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire
- Pathologies de l'hémostase



- Hypertension artérielle monogénique du sujet jeune (avec FIRENDO)
- Néphropathies chroniques



- Maladies osseuses constitutionnelles
- Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire
- Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel



- Maladies respiratoires rares



- Dystrophies rétinienne héréditaires
- Malformations oculaires
- Neuropathies optiques génétiques (NOG)
- Surdités précoces



- Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire

RESSOURCES ET LIENS UTILES :

POUR ACCÉDER AUX PRÉINDICATIONS :

