

**Le Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025) vise à intégrer le séquençage génomique très haut débit au parcours de soin du patient. Dans le cadre de ce plan, deux plateformes pour des séquençages très haut débit ont été créées :**

- **La plateforme SeqOIA** pour le nord et l'ouest de la France : régions Ile-de-France, Hauts-de-France, Normandie, Bretagne, Centre-Val-de-Loire et Pays-de-la-Loire
- **La plateforme AURAGEN** pour le Sud et l'Est : Grand-Est, Bourgogne-Franche-Comté, Auvergne-Rhône-Alpes, Nouvelle-Aquitaine, Occitanie, Provence-Alpes-Côte d'Azur, Corse et Outre-Mer

**Ce PFMG2025 propose d'intégrer les analyses génomiques dans la pratique clinique pour des pré-indications qui ont été retenues par la filière FIRENDO et validées par la HAS dont deux qui concernent les pathologies hypophysaires:**

➤ **Hypersécrétions hormonales hypophysaires syndromiques et non syndromiques**

(Référénts : Clinicien : Frédéric Castinetti, Biologiste : Anne Barlier)

- Formes familiales, quel que soit l'âge,
- Formes sporadiques de cas pédiatriques (< 18 ans)
- Formes syndromiques associant d'autres hypersécrétions
- En cas de négativité du panel sur *AIP*, *MEN1*, *CDKN1B* après avoir écarté toute anomalie génétique (variant de séquence et CNV).

➤ **Déficits hypophysaires combinés**

(Référénts : Clinicien : Rachel Reynaud, Biologiste : Alexandru Saveanu, Jérôme Bouligand)

- Au moins deux déficits antéhypophysaires
- Apparition néonatale ou plus tardive
- Syndromique ou non syndromique

## PARCOURS D'UNE PRE-INDICATION HYPO

**Les analyses suivent un parcours précis, de la prescription jusqu'à la restitution des résultats au patient :**

- Le **prescripteur** (fait partie d'un établissement de santé, privé ou public, rattaché à un CCMR, CRMR ou est habilité par une RCP) se rapproche du responsable de RCP pour la pré-indication HYPO afin de connaître les critères de prescription et soumet ainsi le dossier de son patient en cas d'éligibilité à la **RCP d'amont**.
- Lors de la **RCP génomique d'amont HYPO** (organisée en association avec la préindication sur la dysfonction de l'axe thyroïdienne gérée par le CRMR TRH d'Angers) qui a lieu tous les 3<sup>ème</sup> mardi de chaque mois (de 17h à 19h), les participants discutent de la pertinence de l'examen affirment ou infirment l'indication notamment lorsque les analyses génétiques d'un premier panel proposées ne sont pas contributives et lorsque l'analyse en trio est à privilégier (*Pour les enfants (<18 ans), trio avec prélèvements parentaux obligatoire, à l'exception des enfants adoptés, de parent(s) décédés, ou de couple mono/homoparental pour lesquels une analyse en solo ou en duo*

30 juin 2020

Centre de Référence des Maladies Rares de l'Hypophyse

Hôpital de la Conception, 147 Bd Baille,

13385 Marseille Cedex 5.

<http://fr.ap-hm.fr/site/defhy>, [hypo@ap-hm.fr](mailto:hypo@ap-hm.fr)

*pourra être réalisée. Pour les adultes (>18 ans): trio avec prélèvements parentaux systématiquement privilégiés pour les maladies sporadiques, et jusqu'à quatre échantillons possibles pour les formes familiales).*

• Si le dossier est **validé en RCP d'amont**, le clinicien prescripteur délivre l'information au patient, fait signer **les consentements spécifiques** et crée le dossier patient dans l'outil de e-prescription :

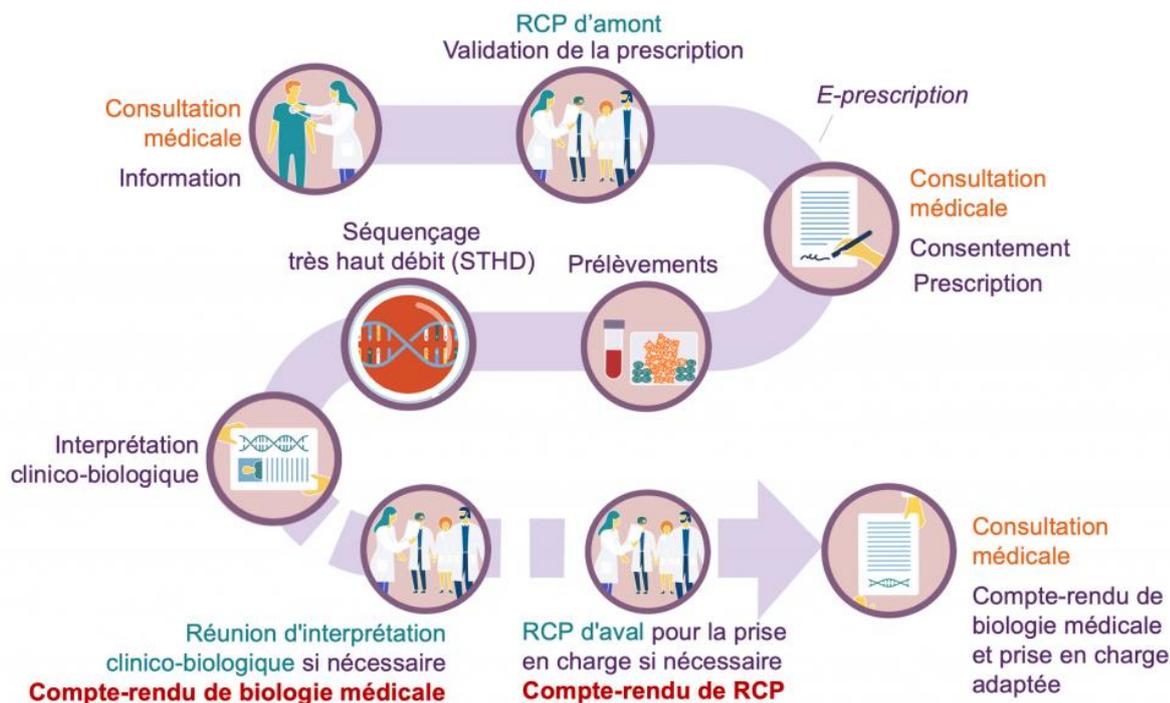
- Au moins la veille du rendez-vous, le prescripteur se connecte dans le programme Spice pour Sequoia ou Hygen pour Auragen grâce aux codes de connexion aux plateformes de séquençage. Il insère dans le programme les données concernant le sujet index et ses parents. Le prescripteur insère la fiche RCP du patient qui a été soumise. Le prescripteur valide l'ensemble du dossier qui va être transmis au responsable de la RCP. Le coordonnateur de la RCP reçoit un mail indiquant qu'un dossier est en attente de validation RCP et le valide par mail.
  - La veille du rendez-vous, le prescripteur contacte le prestataire Biologicistic afin de convenir d'un rendez-vous pour le ramassage des tubes (privilégier une zone de ramassage unique). S'il s'agit de premier prélèvement, il est nécessaire de créer un compte indiquant les coordonnées exactes du site de prélèvement. Le prescripteur vérifie que les tubes et les sachets pour l'envoi sont disponibles au centre de prélèvement.
  - Le jour du rendez-vous, le prescripteur télécharge et imprime les fiches d'information et les consentements (lien ci-dessous), les fait signer par le patient et ses deux parents (avec la possibilité de prélèvements sur plusieurs sites si les parents sont loin du cas index), scanne les consentements afin qu'ils soient insérés dans le programme informatique. Il imprime les étiquettes d'identification des tubes à insérer avec les prélèvements (fiche avec un code barre pour la ou le patient et ses parents).
  - Le prescripteur fait procéder au(x) prélèvement(s) (sur tube EDTA) nécessaire(s) à l'analyse.
- La PFMG2025 reçoit le(s) prélèvement(s), réalise l'analyse du génome entier et mène les traitements bioinformatiques nécessaires au rendu d'une conclusion. Les biologistes/pathologistes génomiques agréés des plateformes communiquent un compte rendu aux membres de la RCP ;
- **La RCP d'aval HYPO** discute des anomalies génétiques retenues par les PFMG2025 à la lumière des données clinico-biologiques du patient, de l'expertise des biologistes et des cliniciens et des données de littérature et rédige un compte rendu explicatif et complémentaire du compte rendu des PFMG2025.
- La conclusion de la RCP est transmise avec le compte rendu des PFMG2025 aux prescripteurs qui restituent les résultats au(x) patient(s).

30 juin 2020

Centre de Référence des Maladies Rares de l'Hypophyse

Hôpital de la Conception, 147 Bd Baille,  
13385 Marseille Cedex 5.

<http://fr.ap-hm.fr/site/defhy>, [hypo@ap-hm.fr](mailto:hypo@ap-hm.fr)



## Parcours d'une pré-indication

### EN SAVOIR +, LIENS ET DOCUMENTS UTILES

- [Lire le plan France Médecine Génomique 2025](#)
- [Mieux comprendre la médecine génomique \(vidéo\)](#)
- [Consentements et notices d'information](#)
- [Le séquençage génomique avec la plateforme AURAGEN](#)
- [Le séquençage génomique avec la plateforme SEQOIA](#)
- [Autres pré-indications du PFMG2025 dans les pathologies rares endocriniennes](#)
- [Le centre de référence HYPO](#)

30 juin 2020

Centre de Référence des Maladies Rares de l'Hypophyse  
 Hôpital de la Conception, 147 Bd Baille,  
 13385 Marseille Cedex 5.

<http://fr.ap-hm.fr/site/defhy>, [hypo@ap-hm.fr](mailto:hypo@ap-hm.fr)