FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025
Qvieson

LE NOUVEAU PARCOURS DE SOINS

8

Le Plan France Médecine Génomique 2025 initie la mise en place d'un nouveau parcours de soins du patient, avec la contribution d'une équipe médicale pluridisciplinaire de généralistes, généticiens, psychologues, informaticiens... Pas à pas, avec le consentement du patient, les données générées enrichiront son dossier individuel, mais aussi la base de données indispensable aux futurs diagnostics.

1 - ACCUEIL DU PATIENT

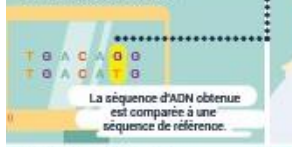
L'objectif premier de cette rencontre avec un généticien est d'informer le patient sur différents aspects de cette démarche :
- contexte de la maladie suspectée (gravité, mode de transmission et prévention familiale, traitements) ;
- enjeux individuels (diagnostics et studies familiales) et modalités de cette démarche (délais, liberté d'y recourir ou non, protection de la confidentialité).

2 - PRÉLÈVEMENT DE L'ÉCHANTILLON/ CONSENTEMENT

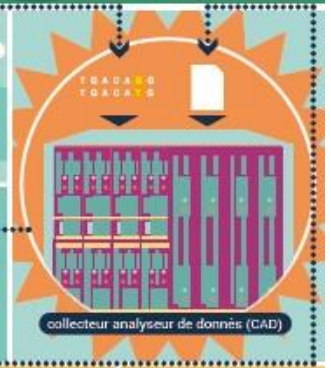
L'échantillon prélevé (sang ou fragment de tissu) est préparé sur place au laboratoire de l'hôpital puis transmis à la plateforme de séquençage.

3 - SÉQUENÇAGE DU GÉNOME

4 - ANALYSE DES DONNÉES



Sur les 5 000 à 3 millions de variants initiaux, et après consultation de nombreuses bases de données internationales, seuls 1 à 5 variants significatifs retiendront l'intérêt des généticiens.



SI LE VARIANT SIGNIFICATIF EST DÉJÀ CONNU

S'IL EST INCONNU OU SI SON INTERPRÉTATION N'EST PAS CLAIRE

À ce stade, l'équipe médicale peut recourir aux outils d'aide à la décision au niveau du CAD pour identifier des patients dont le profil est similaire. L'enrichissement progressif de la base de données par les nombreux séquençages permettra de limiter la fréquence de ce type de situation.

5 - CONTRÔLE ET RESTITUTION DES RÉSULTATS

Une réunion de concertation se tient entre les différents membres de l'équipe médicale du parcours de soins, à l'issue de laquelle un diagnostic et des options thérapeutiques seront discutés et arrêtés.

Nous recherchons aussi si des essais cliniques adaptés existent et permettraient au patient de participer à l'évaluation d'un traitement innovant.

Les décisions sont consignées dans un rapport final qui, en alimentant la base de données patients du CAD, permettront d'affiner les futures analyses.

Le médecin prescripteur informe le patient des résultats des analyses, du diagnostic, et lui propose un traitement adapté.

Dans le cas où l'analyse génomique ne permet pas d'identifier les variants, un système d'alerte est mis en place. Le patient sera alors recontacté dès que la recherche sera en mesure de définir si ses variants sont pathologiques.

Inserm