

Livre blanc de la

Génétique Médicale

SYNTHÈSE



Fédération Française de Génétique Humaine

Remerciements

La Fédération Française de Génétique Humaine (FFGH) adresse ses plus sincères remerciements à l'ensemble des porteurs de chapitres du livre blanc de la génétique. Leur engagement, leur expertise scientifique et la qualité de leur travail ont été essentiels à la conception, à la cohérence et à la richesse de cet ouvrage collectif.

La FFGH souhaite ainsi remercier tout particulièrement :

Tania **Attié**,
Stéphane **Bézieau**,
Pierre **Blanc**,
Emmanuelle **Bouzigon**,
Yline **Capri**,
Tristan **Celse**,
Chrystelle **Colas**,
Émilie **Consolino**,
Charles **Coutton**,
Martine **Doco-Fenzy**,
Alexandra **Durr**,
Patrick **Edery**,
Laurence **Faivre**,
David **Geneviève**,

Cyril **Goizet**,
Evan **Gouy**,
Claude **Houdayer**,
Edgar **Horta**,
Sylvie **Jaillard**,
Mathieu **Laeng**,
Gaëtan **Lesca**,
Isabelle **Marey**,
Jean **Muller**,
Sylvie **Odent**,
Laurent **Pasquier**,
Pascal **Pedini**,
Nicolas **Picard**,
Audrey **Putoux**,
Tristan **Rey**,

Damien **Sanlaville**,
Caroline **Schluth-Bolard**,
Nicolas **Sevenet**,
Dominique **Stoppa-Lyonnet**,
Aude **Tessier**,
Julien **Thevenon**,
Aurélien **Trimouille**,
Marie-Bérangère **Troadec**,
Béatrice **Turcq**,
Kevin **Yauy**,
Alban **Ziegler**.



La Fédération remercie également l'ensemble des contributeurs et contributrices qui ont participé à ce travail, dont l'implication a permis la réalisation de ce livre blanc ainsi que toutes les associations/sociétés savantes et leurs représentants, soit tous les membres du Conseil d'Administration de la FFGH.

Sommaire

Introduction	Page 1
---------------------------	---------------

Pour une stratégie nationale de la génétique et de la médecine génomique à 10 ans	Page 6
--	---------------

- Contexte et enjeux
- Vision à dix ans
- Dix-huit propositions fortes
- Conclusion

Témoignages	Page 10
--------------------------	----------------

- Contribution de William Newman, président de l'ESHG 2024-2025
- Témoignage de 3 généticiens français

Abréviations	Page 11
---------------------------	----------------

Préface	Page 16
----------------------	----------------

Pourquoi un livre blanc de la génétique médicale française ?

1/ Historique	Page 18
----------------------------	----------------

2/ État des lieux	Page 20
--------------------------------	----------------

- Paysage / contexte actuel
- Financement
- Réglementaire
- Recherche

3/ Outre-mer	Page 26
---------------------------	----------------

4/ Les besoins de santé face au développement de la génétique	Page 28
--	----------------

5/ Les propositions de parcours de soin ...	Page 32
--	----------------

- Diagnostic génétique
- Les Conseillers en génétique
- Dépistage
- DPN, DPI
- Oncogénétique
- Présymptomatique
- Infertilité
- Pharmacogénétique
- Histocompatibilité – Immunogénétique
- Coordination des soins maladies rares

6/ Thérapeutique	Page 46
-------------------------------	----------------

7/ Bioinformatique et IA	Page 48
---------------------------------------	----------------

8/ Le Référentiel Métier de la spécialité de Génétique	Page 50
---	----------------

9/ Formation des généticiens	Page 52
---	----------------

Conclusion et perspectives	Page 54
---	----------------

Introduction

Pourquoi ce livre blanc ?

La génétique médicale occupe aujourd'hui une place centrale dans la médecine moderne. Elle intervient à toutes les étapes du parcours de santé : prévention, diagnostic, orientation thérapeutique, accompagnement des familles et médecine personnalisée. Les progrès rapides du séquençage et de l'analyse génomique transforment profondément les pratiques médicales et ouvrent des perspectives majeures en santé publique.

La France dispose d'atouts solides : une expertise reconnue, des réseaux cliniques et biologiques structurés, des plans nationaux ambitieux (Plans Maladies Rares, Plan France Médecine Génomique, stratégies cancer), ainsi qu'un cadre éthique exigeant. **Toutefois, ces acquis sont aujourd'hui mis à l'épreuve par des tensions croissantes.**

Un constat partagé

Le système de génétique médicale fait face à plusieurs défis majeurs :

- une augmentation rapide des besoins de consultations et d'exams génétiques (plus de 800 000 exams génétiques réalisés chaque année);
- une pénurie de professionnels formés à la médecine génomique (médecins généticiens, biologistes, conseillers en génétique, bioinformaticiens);
- des inégalités territoriales persistantes, notamment dans les territoires d'outre-mer;
- un cadre réglementaire et financier insuffisamment adapté aux évolutions rapides des innovations technologiques et aux pratiques cliniques actuelles.

Ces tensions se traduisent par des délais d'accès prolongés et une hétérogénéité des parcours de soins responsables d'une perte de chance pour les patients.



Un enjeu de santé publique et de souveraineté française

Sans stratégie nationale coordonnée, la génétique médicale risque de devenir un facteur d'inégalités plutôt qu'un levier d'amélioration de la santé. À l'inverse, un investissement structuré permettrait :

- de renforcer la prévention et de réduire l'errance diagnostique ;
- d'améliorer l'efficacité du système de soins ;
- de garantir une équité d'accès aux innovations sur l'ensemble du territoire ;
- de maintenir la place de la France parmi les pays leaders européens en médecine génomique.

La génétique médicale constitue désormais une infrastructure stratégique de santé publique, au même titre que l'imagerie, la biologie ou l'oncologie.

Ce que cela change concrètement

Pour les citoyens

Un accès plus rapide, plus lisible et plus équitable à la génétique médicale tout au long de la vie.

Pour les professionnels et les patients

Des parcours mieux structurés, des pratiques sécurisées et reconnues.

Pour les décideurs publics

Une politique de santé anticipatrice, fondée sur la prévention, l'innovation responsable et l'efficacité.

Les orientations proposées par la FFGH

Ce livre blanc propose une feuille de route à dix ans, fondée sur cinq axes structurants :

- **Structurer le système national** de médecine génomique, en s'appuyant sur des organisations territoriales coordonnées.
- **Investir dans les compétences et les métiers**, en renforçant l'attractivité et la formation des professionnels.
- **Adapter les cadres réglementaires et financiers** aux réalités cliniques et technologiques afin de garantir l'équité.
- **Déployer une médecine génomique préventive** et personnalisée, au bénéfice de tous les citoyens.
- **Renforcer la recherche**, la formation et la culture génétique, en lien avec les enjeux éthiques et sociétaux.

Ces orientations se déclinent en propositions opérationnelles, réalistes et compatibles avec l'organisation nationale existante.

La génétique médicale n'est plus une discipline émergente. Elle est un pilier structurant de la médecine du XXI^e siècle.

Ce livre blanc appelle à un engagement politique clair et durable afin de garantir à la France une médecine génomique intégrée, éthique et accessible à tous.

Pour une stratégie nationale de la génétique et de la médecine génomique à 10 ans



Contexte et enjeux

La génétique médicale est aujourd'hui au cœur de la médecine. En Europe, la Société Européenne de Génétique Humaine [ESHG] promeut l'intégration de la médecine génomique dans la pratique médicale, le renforcement des politiques publiques, la recherche et la formation. Cette vision, axée sur une médecine personnalisée et préventive, inspire la France qui dispose déjà d'une base solide : Plans Maladies Rares, Plan France Médecine Génomique 2025, Institut du Cancer [Inca], stratégies décennales cancers, réseaux hospitaliers et hospitalo-universitaires et acteurs associatifs engagés. Pourtant, les tensions sont réelles : inégalités d'accès, pénurie de professionnels, et cadre réglementaire désynchronisé des innovations.

Il est désormais le moment d'engager un nouvel élan politique pour accompagner le déploiement des actions de prévention et de soins grâce aux progrès de la génétique. En effet, l'utilisation de la génétique doit devenir une composante du parcours de santé de chaque citoyen : de la surveillance de la grossesse, à l'accès au diagnostic prénatal [DPN], au diagnostic préimplantatoire [DPI], au dépistage néonatal, à la prévention des maladies génétiques à révélation à l'âge adulte en passant par l'oncogénétique, l'autonomie de la reproduction et la prévention des risques médicamenteux par la pharmacogénétique en lien avec les autres spécialités médicales.

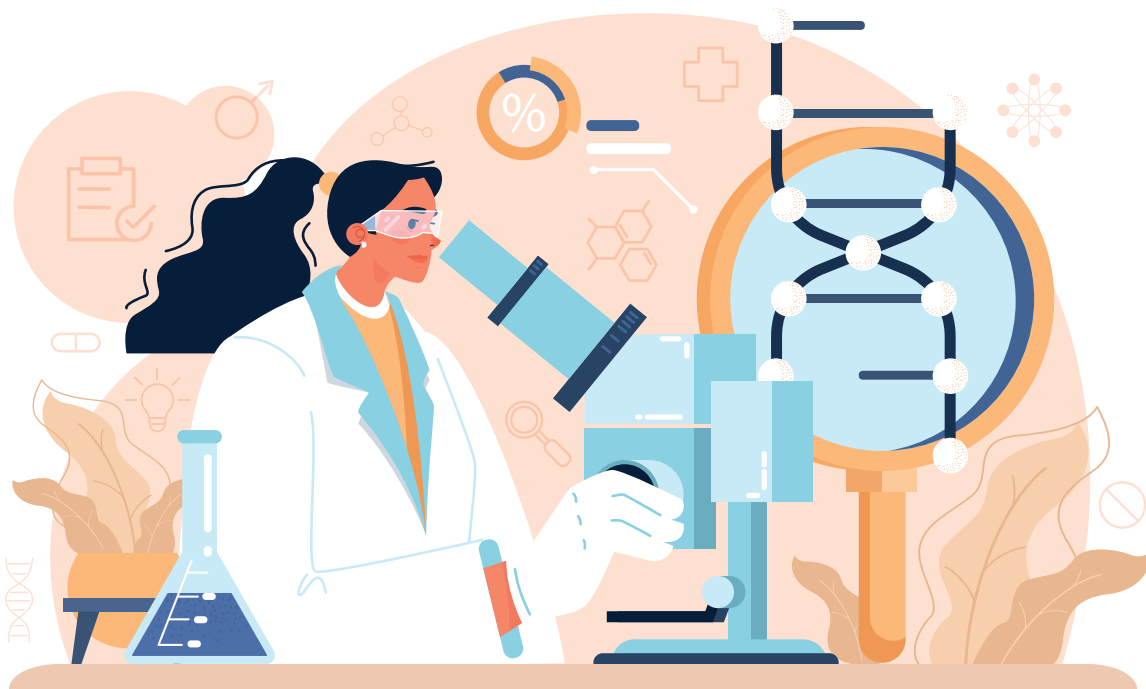
La génétique des tumeurs [génomique somatique à visée théranostique et diagnostique] n'a pas été évaluée dans le cadre du présent livre blanc compte tenu de la spécificité de ce champ [organisation, professionnels impliqués, voies de prescription, financements, référentiels, partenariats et enjeux technologiques]. Son analyse détaillée mérite une mission spécifique et doit faire l'objet d'un travail dédié ultérieurement.



Vision à dix ans

La France doit bâtir une stratégie nationale ambitieuse et durable fondée sur cinq axes :

- **Structurer** le système national de médecine génomique
- **Investir** dans les compétences et les métiers de la génétique
- **Adapter** les cadres réglementaires et financiers aux réalités cliniques et technologiques afin de garantir l'équité
- **Déployer** une médecine génomique préventive et personnalisée
- **Renforcer** la recherche, la formation et la culture génétique au sein de la société



Dix-huit propositions fortes

Structurer le système national de médecine génomique

1. Créer un réseau national de Centres pluridisciplinaires de prévention et de santé en médecine génomique [CPP-SMG].
2. Maintenir et renforcer l'articulation entre le réseau des laboratoires experts et le Plan France Médecine Génomique et l'étendre à l'ensemble du territoire français y compris aux collectivités d'Outre-Mer.
3. Développer une infrastructure souveraine de données génétiques interoperable et sécurisée et participer aux initiatives européennes en génomique en facilitant le partage des données financées par l'État.

Investir dans les compétences et les métiers de la génétique

4. Consolider la spécialité de génétique médicale en tant que discipline clinique d'expertise, caractérisée par une forte valence biologique – chromosomique et moléculaire – ainsi qu'une dimension familiale, et renforcer la place de la cytogénétique et de la génétique moléculaire au sein de la formation.
5. Lancer un plan d'attractivité doublant en dix ans le nombre de médecins qualifiés en génétique (hospitalier et hospitalo-universitaire), de médecins/pharmaciens biologistes (hospitalier et hospitalo-universitaire) en favorisant l'accès et l'attractivité du DES de biologie médicale et du DES de génétique médicale pour la pratique de la génétique.
6. Augmenter le nombre de conseillers en génétique et reconnaître pleinement le métier de conseiller en génétique : statut, grille salariale et autonomie encadrée.
7. Augmenter le nombre de bioinformaticiens médicaux et reconnaître pleinement le métier de bioinformaticien médical : statut, grille salariale et autonomie encadrée.

Adapter les cadres réglementaires et financiers aux réalités cliniques et technologiques afin de garantir l'équité

- 8.** Rationaliser et réformer la tarification des actes de biologie génétique pour intégrer les coûts réels d'analyse et d'interprétation (incluant réanalyse, réévaluation, prestation conseil, etc.), et pour intégrer les actes innovants et l'activité de conseil.
- 9.** Faciliter le développement et l'accès aux nouvelles thérapies pour les patients atteints de maladies génétiques rares.
- 10.** Faire évoluer la réglementation en matière de DPI et renforcer les moyens financiers et humains des centres afin d'améliorer l'accessibilité au DPI et de réduire les délais de prise en charge.

Déployer une médecine génomique préventive et personnalisée

- 11.** Étendre le dépistage néonatal à toutes les maladies génétiques graves et traitables se déclarant pendant l'enfance.
- 12.** Engager une expérimentation encadrée de dépistage génétique volontaire chez les jeunes adultes incluant le dépistage pré-conceptionnel.
- 13.** Développer un passeport pharmacogénomique intégré au Dossier Médical Partagé.
- 14.** Inclure progressivement la médecine génomique dans la prévention des maladies communes.

Renforcer la recherche, la formation et la culture génétique au sein de la société

- 15.** Créer un fonds national de recherche translationnelle en génétique humaine et médecine génomique avec comme objectif des perspectives thérapeutiques.
- 16.** Renforcer la formation continue en génétique, incluant sa dimension bioéthique et les nouvelles approches thérapeutiques.
- 17.** Former tous les étudiants en santé à la médecine génomique incluant sa dimension bioéthique et les nouvelles approches thérapeutiques.
- 18.** Informer et impliquer les citoyens pour construire une culture génétique partagée et confiante.

Conclusion

La génétique médicale doit être affirmée comme une spécialité d'expertise unique, articulant biologie, clinique avec une composante transgénérationnelle [famille] et éthique, et occupant une place importante dans les parcours de soins de demain. Une politique nationale forte, inspirée des orientations européennes et soutenue par les acteurs français, permettra à la France de devenir un modèle de médecine génomique intégrée, éthique et accessible à tous.

Ce livre blanc appelle à une mobilisation forte des décideurs publics, des professionnels de santé, des institutions et des citoyens pour bâtir un plan unifié et ambitieux pour le déploiement de la génétique médicale dans les parcours de prévention et de soin des Français.

Ce plan devra s'appuyer sur trois piliers fondamentaux : justice sociale, excellence scientifique et efficacité organisationnelle. Il en va de la qualité des soins futurs pour des millions de personnes et de la capacité de la France à rester un acteur de premier plan dans le domaine de la médecine génomique.



Témoignages

William Newman, président de l'ESHG 2024-2025

The use of genomics will increase over the coming decade. This will inform diagnosis of rare conditions and stratified medicine – more extensively in cancer but also for other conditions.

We will see an increased

- Adoption of pharmacogenomics to predict and avoid adverse drug reactions and improve drug effectiveness
- Use of polygenic risk scores – to predict penetrance for genes resulting in certain conditions
- Interventional clinical trials of therapeutics (including gene therapy) conducted for rare and ultra rare conditions and adoption of these into clinical practice
- Use of population level genomic testing to inform risk – strategies then to reduce risk eg cancer, cardiovascular; adoption of broader newborn screening – potentially using whole genome sequencing
- Use of new forms of testing to diagnose and monitor genomic conditions – methylation, RNA-seq, proteomics, metabolomics, other functional assays
- Cheaper and quicker forms of genome sequencing (long read)
- Of large studies to define genomic variation across different biogeographical groups and large scale functional assays to interpret the effects of these variants
- Use of point of care testing

Most importantly all this must be done in partnership with the public and be made accessible to all people irrespective of background – ethnicity or socio-economic status or other protected characteristic.

Patients will want access to their genome data and this must be integrated into their healthcare records.

Best regards

L'utilisation de la génomique va s'accroître au cours de la prochaine décennie. Elle contribuera au diagnostic des maladies rares et à la médecine stratifiée — de manière plus étendue en cancérologie, mais aussi pour d'autres pathologies.

Nous verrons une augmentation :

- de l'adoption de la pharmacogénomique afin de prédire et d'éviter les réactions indésirables aux médicaments et d'en améliorer l'efficacité;
- de l'utilisation des scores de risque polygénique pour prédire la pénétrance de certains gènes responsables de maladies;
- des essais cliniques interventionnels portant sur des traitements (y compris les thérapies géniques) menés pour des maladies rares et ultra-rares, et leur intégration progressive dans la pratique clinique;
- du recours au dépistage génomique à l'échelle de la population pour évaluer les risques, avec, à la clé, des stratégies de réduction de ces risques (par exemple en cancérologie ou pour les maladies cardiovasculaires) et l'adoption d'un dépistage élargi chez le nouveau-né, potentiellement basé sur le séquençage complet du génome;
- de l'utilisation accrue de nouvelles approches analytiques pour diagnostiquer et suivre les maladies génomiques — méthylation, RNA-seq, protéomique, métabolomique et autres tests fonctionnels;
- du recours à des formes de séquençage du génome plus rapides et moins coûteuses (notamment le séquençage en lecture longue);
- de grandes études visant à définir les variations génomique entre différents groupes biogéographiques et à réaliser des tests fonctionnels à grande échelle pour interpréter les effets de ces variations ;
- et de l'utilisation accrue des tests dans le cadre du soin (tests réalisés directement au chevet du patient).

Mais surtout, tout cela doit être réalisé en partenariat avec le public et rendu accessible à tous, quelles que soient l'origine ethnique, la situation socio-économique ou toute autre caractéristique discriminante.

Les patients souhaiteront avoir accès à leurs données génomiques, et celles-ci devront être intégrées à leur dossier médical.

Le Pr Jean François Mattéi,

généticien, ancien ministre de la Santé de 2002 à 2004

Le Pr Arnold Munnich,

généticien, président du CA de l'IHU Imagine et conseiller santé et recherche médicale du Président de la République Nicolas Sarkozy [2007-2012]

Le Pr Valérie Cormier-Daire,

génétiennne, ancienne présidente du CNU de Génétique Clinique Chromosomique et Moléculaire, présidente de l'ESHG de 2023 à 2024

La génétique : une spécialité d'expertise

La génétique médicale s'affirme comme une discipline clinico-biologique et familiale, occupant une place centrale dans les parcours de soins. Le généticien est un expert, à l'image du radiologue ou de l'anatomo-pathologiste, intervenant à des moments clés : diagnostic, interprétation des variants, conseil génétique et accompagnement des familles. Son rôle repose sur l'articulation entre clinique, biologie et dimension transgénérationnelle, avec une responsabilité forte en matière d'éthique et de régulation.

L'expertise génétique ne peut être ponctuelle : elle doit être réévaluée dans le temps, à mesure des avancées scientifiques et des besoins des patients. Les cohortes de patients partagent une valeur essentielle pour enrichir la connaissance et améliorer la prise en charge.

Organisation et valorisation de l'exercice

La génétique doit conserver un ancrage hospitalier fort, garantissant la qualité de l'expertise et la cohérence des pratiques, tout en s'ouvrant vers :

- des consultations délocalisées ou en téléconsultation,
- une articulation renforcée avec les autres spécialités (oncologie, PMA, neurodéveloppement, pédiatries...).

La valorisation du temps médical est un enjeu majeur : les consultations longues et complexes doivent être reconnues et mieux financées. Une attention particulière doit être portée au parcours hospitalo-universitaire, menacé par la difficulté à attirer et fidéliser des praticiens. Il est indispensable de redonner de la valeur à la fonction hospitalo-universitaire, qui combine soins, enseignement et recherche.

Le rôle des conseillers en génétique

Les conseillers en génétique constituent un maillon essentiel du parcours de soins. Leur action doit toutefois rester encadrée par les médecins généticiens, afin de garantir la qualité et la sécurité médico-légale des pratiques. Des modèles d'organisation souples peuvent être envisagés :

- Implication des conseillers en première intention, avec relais vers le généticien en cas de besoin.
- Maintien d'un référent généticien pour assurer la cohérence du parcours et éviter que d'autres spécialités n'absorbent ce rôle.

Place du médecin généticien dans la recherche et les essais cliniques

La reconnaissance du médecin qualifié en génétique varie selon les pays :

- Dans certains (Royaume-Uni, Australie), il est impliqué comme investigateur principal dans les essais cliniques.
- Dans d'autres (Espagne, Portugal, Allemagne, Autriche), les essais sont portés par les spécialistes d'organes.

Le livre blanc propose que le généticien puisse être investigateur principal lorsqu'il joue un rôle clinique intégré, notamment dans les maladies rares. Son implication doit s'appuyer sur sa compétence transversale et son ancrage hospitalo-universitaire.

Dimension européenne et alignement avec l'ESHG

La dimension européenne est un axe structurant :

- Les stratégies de l'ESHG (European Society of Human Genetics) mettent en avant la valorisation du métier de généticien, l'intégration des parcours génomiques dans les parcours cliniques, et l'importance de la perspective patient, du dépistage néonatal et du diagnostic prénatal.
- Les réseaux européens de référence (ERNs) doivent être cités comme vecteurs de multidisciplinarité et d'amélioration de la prise en charge.

Une meilleure intégration de la perspective des patients est recommandée, afin que le livre blanc soit accessible et utile aux décideurs européens.

Cadre réglementaire et éthique

Encadrement réglementaire :

- Maintien des agréments pour la signature des examens génétiques.
- Reconnaissance obligatoire d'un avis génétique dans certaines situations (PMA, antécédents familiaux, suspicion de maladie génétique...).
- Harmonisation européenne encore incomplète : plusieurs pays n'ont reconnu la spécialité que récemment.

Dimension éthique :

- Nécessité d'anticiper les débats bioéthiques à venir : données incidentes, séquençage à large échelle, consentement éclairé.
- L'ESHG dispose d'un groupe de travail éthique actif dont l'expertise doit inspirer la réflexion française.
- L'expertise génétique doit être systématiquement associée aux discussions bioéthiques nationales et européennes.

Défis et perspectives à dix ans

Les priorités stratégiques identifiées incluent :

- Consolider la spécialité de médecin généticien avec une expertise clinico-biologique et familiale,
- Renforcer l'encadrement des conseillers en génétique,
- Développer des territoires prioritaires : oncogénétique, PMA, neurodéveloppement, maladies rares,
- Promouvoir une vision hospitalo-universitaire ouverte à la recherche clinique,
- Aborder les nouveaux enjeux : dépistage prénatal et néonatal élargi, dépistages des jeunes adultes (dont les tests préconceptionnels), médecine de précision
- Mettre en avant le rôle du généticien dans l'accompagnement durable des familles.

Conclusion

La discipline de génétique médicale, dont le DES de Génétique Médicale est le socle, doit être affirmée comme une spécialité d'expertise unique, à la croisée de la biologie, de la clinique, de la famille et de l'éthique.

Son avenir repose sur :

- un ancrage hospitalo-universitaire fort,
- une reconnaissance européenne harmonisée,
- une intégration pleine dans les parcours de soins en interaction avec les autres spécialistes,
- et une voix éthique active dans les débats à venir sur la génomique et la médecine de précision.

Abréviations

ABM : Agence de la Biomédecine

ACLF : Association des Cytogénéticiens de Langue Française

ACPA : Analyse Chromosomique sur Puce à ADN

AChroPuce : Réseau des laboratoires français pratiquant l'ACPA

AFDPHE : Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant

AFCG : Association Française des Conseillers en Génétique

AFGC : Association Francophone de Génétique Clinique

AFM : Association Française contre les Myopathies

ANPGM : Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire

ARS : Agence Régionale de Santé

BioInfoDiag : Réseau Français de Bioinformatique pour le Diagnostic

CCMR : Centres de Compétence Maladies Rares

CDPI : Centre de Diagnostic Préimplantatoire

CNEPGM : Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale

CNBM : Commission Nationale de Biologie Médicale

CNG : Centre National de Génotypage

CNPCCM : Conseil National Professionnel de Génétique Clinique, Chromosomique et Moléculaire

CNRGH : Centre National de Recherche en Génomique Humaine

CNU : Conseil National des Universités

CPP-SMG : Centres Pluridisciplinaires de Prévention et de Santé en Médecine Génomique

CPDPN : Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

CREBIOP : Centres Régionaux de Biologie Prénatale

CRISPR-Cas9 : clustered regularly interspaced short palindromic repeats and CRISPR-associated protein 9 (Édition du génome par CRISPR-Cas9)

CRMR : Centres de Référence Maladies Rares

DES : Diplôme d'Études Spécialisées

DGOS : Direction Générale de l'Offre de Soins

DGS : Direction Générale de la Santé

DPC : Développement Professionnel Continu

DPI : Diagnostic Préimplantatoire

DPI-A : Diagnostic Préimplantatoire des aneuploïdies

DPN : Diagnostic Prénatal

DPNI : Dépistage Prénatal Non Invasif

DU/DIU : Diplôme Universitaire / Diplôme Inter-Universitaire

ECGP : Examens des Caractéristiques Génétiques des Personnes

EDS : Entrepôt de Données de Santé

ENS : École Normale Supérieure

FFGH : Fédération Française de Génétique Humaine

FISH : Hybridation in situ en fluorescence

FrOG : French OncoGenetics Database : Base française de classification des variants oncogénétiques

FST : Formation Spécialisée Transversale

GGC : Groupe Génétique et Cancer

GENIDA : Plateforme participative internationale sur les déficiences intellectuelles et autisme

GFCO : Groupe Francophone de Génomique Oncologique

HAS : Haute Autorité de Santé

HRR : Homologous Recombination Repair

IA : Intelligence Artificielle

IGBMC : Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire

INCa : Institut National du Cancer

INH : Institut National d'Hygiène

INSERM : Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale

LBM-FMG : Laboratoire de Biologie Médicale – France Médecine Génomique (AURAGEN, SeqOIA)

LBMR : Laboratoire de Biologie Moléculaire et de Référence

MES / DMP : Mon Espace Santé / Dossier Médical Partagé

MIG/OSP : Missions d'Intérêt Général / Objectifs de Santé Publique

NABM : Nomenclature des Actes de Biologie Médicale

NGS : Next-Generation Sequencing

NGS-Diag : Réseau des laboratoires utilisant le séquençage NGS dans le diagnostic

ORPHANET : Base de référence sur les maladies rares

PCR : Polymerase Chain Reaction

PFMG / PFMG2025 : Plan France Médecine Génomique 2025

PEMR : Plateformes d'Expertise Maladies Rares

PNDS : Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

PNMR : Plan National Maladies Rares

PRS : Polygenic Risk Score – Score de risque polygénique

RIHN : Référentiel des Innovations Hors Nomenclature

RNA-seq : Séquençage d'ARN

RNPGx : Réseau National de Pharmacogénétique

SFDPI : Société Française de Diagnostic Préimplantatoire

SFG : Société Française de Génétique

SFGH : Société Française de Génétique Humaine

SFHI : Société Francophone d'Histocompatibilité et d'Immunogénétique

SFMPP : Société Française de Médecine Personnalisée

SFNG : Société Francophone de Neurogénétique

SIGF : Société française des Internes et Jeunes Généticiens de France

SIL : Système d'Information de Laboratoire

SoffoeT : Société Française de Fœtopathologie

T2A : Tarification à l'Activité

UNIQUE : Understanding Rare Chromosome and Gene Disorders

VALENTIN-APAC : Association de patients sur les anomalies chromosomiques

VP / VVP : Variant Pathogène / Variant Vraisemblablement Pathogène

VSI : Variant de Signification Incertaine

Préface

Pourquoi un livre blanc de la génétique médicale française ?

La génétique médicale est aujourd'hui à un tournant de son histoire. Cette discipline est devenue un pilier de la médecine préventive et personnalisée. Ce livre blanc ambitionne de dresser un état des lieux complet de la génétique en France et de proposer une feuille de route stratégique, à la hauteur des avancées technologiques, des enjeux éthiques et des attentes croissantes de la population. Il s'adresse aux décideurs politiques, aux professionnels de santé et à l'ensemble des acteurs impliqués dans la structuration d'un système de santé équitable et performant. L'objectif est de permettre à tous les citoyens français de bénéficier d'un accès éclairé, équitable, rapide et sécurisé à la médecine génomique, tout au long de leur vie.

Chacun des chapitres ci-après est un résumé des chapitres développés dans le document principal du livre blanc de la génétique consultable sur le site internet de la FFGH. **Ces chapitres mettent en avant les principaux points clés et les principales propositions pour l'avenir.**





1

Historique

L'histoire de la génétique médicale en France s'inscrit dans un contexte scientifique et institutionnel riche. Portée par des avancées internationales et nationales, elle a vu émerger des figures pionnières dans différentes disciplines.

Les sociétés savantes se sont structurées (ACLF, AFCG, AFGC, ANPGM, CNEPGM, FFGH, GFCO, GGC, SFDPI, SFG, SFGH, SFHI, SFMPP, SFNP, SIGF, Soffoet) parallèlement à l'organisation des instituts (INH, ENS, INCa, IGBMC) et des réseaux (Achropuce, NGS Diag, RNPGx, ORPHANET), encadrés par des dispositifs réglementaires solides (HAS, lois de bioéthique, ABM, CNP).

Des innovations technologiques majeures depuis 1950 (banding des chromosomes, carte du génome produites par Généthon, Hybridation en sondes froides [FISH], séquençage massif en parallèle, CRISPR-Cas9, IA) ont permis d'identifier l'étiologie de maladies rares génétiques constitutionnelles ou somatiques, allant de la Trisomie 21, au Syndrome X Fragile, aux variants de P53 et de BRCA1/2 dans la prédisposition au cancer, par exemple.

Les avancées thérapeutiques soutenues par une recherche organisée et le soutien des associations de patients (AFM Téléthon, Alliance maladies rares) dans un contexte de collaborations internationales, ont permis des progrès spectaculaires. Certaines maladies jugées incurables peuvent bénéficier d'un traitement (ex. : myopathie de Duchenne, maladie de Friedreich, traitement ciblé dans les cancers), le champ du diagnostic anténatal et du diagnostic préimplantatoire (DPI) s'est élargi à des pathologies maintenant identifiées par les nouvelles techniques de séquençage. La discipline s'est déployée en clinique, en biologie, en bioinformatique, et dans la recherche, autour de filières, de centres de référence, de plateformes de séquençage et de projets nationaux comme le PFMG. La France s'est dotée d'un système de soins organisé pour les maladies rares, du diagnostic prénatal au dépistage néonatal, puis du diagnostic en lien avec les autres spécialités médicales et en oncologie. La formation sur les maladies génétiques pour les étudiants, les praticiens, les conseillers en génétique, et les scientifiques, s'est organisée et a été déployée dans de nombreuses disciplines médicales, et technologiques avec de nouveaux diplômes (DES de génétique médicale, Conseillers en Génétique), qualifications et journées d'information (CNU de Génétique, CHUs, Universités, CNP de génétique, FMC, CNEPGM, FFGH).

L'avenir de la génétique médicale repose sur une articulation renforcée entre recherche, soin, technologie, enseignement et éthique, ainsi que sur une meilleure reconnaissance de tous les métiers impliqués dans cette discipline hautement transversale. Nous devons maintenant relever le défi de l'augmentation des besoins cliniques et biologiques et assurer l'équité d'accès à la génétique pour les patients.

5 points clés

Une discipline aux fondations scientifiques solides et internationales

Du caryotype à Généthon en passant par le code génétique et les applications de CRISPR-cas9. La France a contribué à tous les temps forts de la génétique moderne.

Un écosystème structuré, encadré et multidisciplinaire

Lois de bioéthique, plan national maladies rares, plan cancer, ABM, HAS, sociétés savantes, FSMR, PEMR, CRMR/CCMR, CNEPGM, CNP de génétique, CNU de génétique : la génétique a su s'organiser.

Des applications cliniques étendues et reconnues

DPN, DPNI, DPI, oncogénétique, diagnostics de maladies rares, thérapies géniques, thérapies ciblées sur les anomalies génétiques constitutionnelles ou somatiques (cancer) : la génétique est au cœur des innovations médicales.

Un investissement constant en formation et recherche

Création du DES de génétique clinique, chromosomique et moléculaire en 1995, structuration de la formation continue, émergence de centres d'excellence en recherche comme Imagine ou l'IGBMC.

Des inégalités et tensions persistantes

Accès aux tests, nombre de praticiens insuffisant, contraintes financières et organisationnelles limitent l'équité d'accès à l'innovation.

Human Genome Project 1986-2022 : F. Collins et G. Vanter, J. Watson, F. Crick et M. Wilkins en 1953 (Prix Nobel de physiologie et médecine en 1962), F. Jacob, J. Monod et L. Lwoff en 1961 (prix Nobel de physiologie et médecine en 1965), J. Dausset (prix Nobel de médecine en 1980)



2

État des lieux

La discipline de génétique médicale française repose sur un réseau structuré d'acteurs publics et privés, cliniques et biologiques. Plus de 70 sites hospitaliers assurent des consultations de génétique médicale (maladies rares, oncogénétique et services aux familles).

Paysage & contexte actuel

La discipline de génétique médicale française repose sur un réseau structuré d'acteurs publics et privés, cliniques et biologiques. Plus de 70 sites hospitaliers assurent des consultations de génétique médicale (maladies rares, oncogénétique et services aux familles). Le pays compte 387 centres de référence [CRMR] et près de 1 800 centres de compétence [CCMR] labellisés, offrant un maillage national pour la prise en charge des maladies rares. Toutefois, le manque de généticiens cliniciens, de biologistes agréés notamment dans les équipes universitaires, compromet la réponse aux besoins croissants avec des délais d'attente parfois de plus d'un an avant d'avoir un rendez-vous de consultation ou pour avoir un résultat d'analyse génétique. En parallèle, 170 laboratoires publics agréés par l'ABM réalisent des examens cytogénétiques et moléculaires.

Les données issues de Piramig pour les consultations hospitalières de génétique [données 2023 pour la campagne 2024] indiquent qu'il y a eu 251 427 consultations au total réparties en 131 437 consultations hors DPN/DPI et oncogénétique dont 71 394 consultations pour l'activité des centres de références et de compétences ; 23 526 consultations pour le DPN, 2 137 consultations pour le DPI, 1 552 consultations pour le don de gamètes ou d'embryons, et enfin 92 775 consultations d'oncogénétique. Les équipes de génétique clinique sont toutes en tension. Environ 800 000 actes de génétique chromosomique et de biologie moléculaires ont été réalisés en 2023.

L'oncogénétique avec ses deux valences, cliniques et moléculaires, s'est développée sous l'égide de L'INCa et du Groupe Génétique et Cancer [GGC]. En parallèle, la génétique tumorale à visée diagnostic et thérapeutique s'est développée. Ces deux champs sont en interaction constante.

Le secteur privé, lui, joue un rôle croissant, avec des cliniques spécialisées et des laboratoires comme Biomnis, CERBA, Inovie, Biogroup et Ouilab, qui assurent à eux seuls près de 95 % des tests DPNI.

Sur le plan académique, le corps universitaire reste sous-dimensionné : en 2024, seuls 108 praticiens hospitalo-universitaires relèvent des sous-sections Génétique [CNU 4704], Biochimie Biologie Moléculaire [CNU 4401], Biologie du développement et de la reproduction [54-05], avec une baisse de 5 à 15 % des effectifs en 4 ans. Ce déficit freine la formation des nouvelles générations de généticiens mais également la formation des médecins non généticiens à l'apport de la génétique dans leurs disciplines et à la formation à la prescription et au rendu de résultat.

Les sociétés savantes, réunies au sein de la Fédération Française de Génétique Humaine [FFGH], jouent un rôle structurant dans la production de référentiels, la formation continue avec l'organisation des assises de génétique humaines et médicales et la représentation de la discipline.

Les grandes instances régulatrices [ABM, DGOS, DGS, INCa, CNOM, CNP...] encadrent l'activité, attribuent les financements [via MIG/OSP], valident les agréments et recensent les professionnels [362 médecins qualifiés en génétique et 768 biologistes agréés dont certains sont également des médecins qualifiés en génétique]. Les politiques publiques ont structuré ce paysage à travers les Plans Nationaux Maladies Rares [PNMR 1 à 4], les plans Cancers, le Plan Fertilité et le Plan France Médecine Génomique 2025 [PFMG2025], qui a permis le lancement de deux laboratoires de biologie médicale nationaux de séquençage [AURAGEN et SeqOIA].

L'ensemble des pratiques est régi par les lois de bioéthique et les décrets d'application qui en découlent, encadrant prescriptions, consentements et conservation des données. Enfin, les associations de patients, telles que l'Alliance Maladies Rares, l'AFM-Téléthon ou l'UNAPEI, jouent un rôle actif dans l'élaboration des politiques, la recherche, l'information et la co-construction des parcours.

Malgré une base solide, le système souffre de déséquilibres persistants : pénurie de professionnels, hétérogénéité territoriale, manque de reconnaissance de certains métiers émergents. Une stratégie nationale coordonnée est indispensable pour garantir à l'avenir une génétique équitable, performante et pleinement intégrée à la médecine du XXI^e siècle.

Financement

Le financement de la génétique médicale repose sur une architecture complexe mêlant tarification à l'activité (T2A), missions d'intérêt général (MIG/OSP [Mission d'Intérêt Général/ Objectif de Santé Publique]), nomenclature des actes (NABM), référentiels innovants hors nomenclature (RIHN) et financements spécifiques comme ceux du Plan France Médecine Génomique (PFMG) et des PNMR.

En clinique, les consultations longues, pluridisciplinaires et non productrices d'actes techniques sont insuffisamment valorisées. Les MIG jouent un rôle de compensation, notamment pour les centres de génétique, les CRMR, les CPDPN ou les CDPI, mais restent inégalement attribuées. En biologie, la coexistence de plusieurs modes de financement (B, RIHN, forfait innovation) entraîne instabilité et lenteur dans l'intégration des nouveaux actes. Le PFMG a permis d'accélérer le recours au génome, mais son modèle économique n'est pas encore pérenne. La spécialité est à la croisée des chemins : sans réformes structurelles et soutien budgétaire, les innovations technologiques qui passent aujourd'hui en routine clinique risquent de ne pas être accessibles à tous les patients à court terme, entraînant inéquité et perte de chance diagnostique ou thérapeutique.

Le modèle actuel basé sur un réseau de laboratoires dont l'expertise est reconnue (LBMR) est menacé. Une meilleure articulation entre les dispositifs, un investissement dans l'évaluation médico-économique et la reconnaissance de la spécificité des soins génétiques sont urgents.



5 points clés

Une activité déficitaire en génétique clinique

Les consultations longues, les missions de coordination et l'accompagnement médico-social sont peu valorisés par la T2A.

Les MIG assurent une compensation vitale mais inégale

Elles soutiennent les consultations hospitalières, les centres de référence, le DPI... mais les disparités inter-centres restent fortes. La traçabilité de ces lignes est faible pour les directions d'établissements et le déploiement de ces fonds reste difficile à mettre en œuvre pour les centres experts au sein des établissements bénéficiaires.

Une nomenclature en retard sur les évolutions technologiques

Le processus d'évaluation par la HAS est trop lent, créant un décalage entre l'innovation (ex. ACPA, panels, exome, génome) et sa reconnaissance tarifaire.

Le PFMG a transformé le paysage, mais sans modèle stabilisé

Deux laboratoires de biologie médicale France Médecine Génomique (LBM-FMG) absorbent une part croissante de l'activité de séquençage sans garantir encore une intégration durable dans le droit commun ni une articulation claire avec les LBMR existants.

Des tensions croissantes pour les laboratoires hospitaliers

Le glissement des actes techniques vers les LBM-FMG impose une réflexion sur la mission de laboratoires «de proximité» et le repositionnement de leur activité (conseil, développement d'analyses d'aval, réanalyse) qui doit être financé.



3 propositions pour l'avenir

Revaloriser les actes cliniques de génétique et garantir des MIG cohérentes

Intégrer une cotation dédiée pour les consultations longues, mieux articuler les MIG (P05, CRMR, CDPI, CPDPN) autour de projets territoriaux.

Stabiliser le financement de la génétique biologique

Inscrire rapidement les actes éprouvés dans la NABM, assurer une trajectoire claire pour les innovations du RIHN 2.0, avec un accompagnement sur les volets médico-économiques (économiste de la santé), simplifier les modalités en permettant le cas échéant les regroupements d'indications pour un même acte innovant, sécuriser le passage à la tarification en B, réfléchir à un mode de financement adapté aux nouvelles missions des laboratoires publics de type MIG pour les LBMR, financer le conseil et les réinterprétations.

Clarifier et pérenniser le modèle économique du PFMG

Évaluer l'opportunité d'une extension en réseau régional, modéliser un système de facturation durable ou d'abonnement public structurant.

Réglementaire

Ce chapitre offre un panorama complet du cadre réglementaire qui encadre les pratiques en génétique médicale, tant en termes de prescription, de réalisation que de rendu des examens génétiques. Il rappelle les principes éthiques fondateurs, les obligations de consentement, les règles spécifiques selon les contextes (postnatal, prénatal, présymptomatique, somatique, DPI) ainsi que les contraintes administratives (accréditation ISO 15189, agréments ABM des praticiens et autorisations ARS des laboratoires).

Il souligne également les nombreuses tensions observées sur le terrain : complexité croissante des textes, manque d'agilité face aux innovations technologiques, rigidité des procédures, inégalités dans l'accès aux agréments ou autorisations. À travers une série de constats et de questions ouvertes, le texte développé dans le document détaillé du livre blanc appelle à une refonte partielle du cadre réglementaire pour l'adapter aux réalités actuelles de la médecine génomique, tout en garantissant la qualité, la sécurité et l'éthique des soins.

Il aborde aussi la nécessité d'harmoniser les pratiques dans les domaines sensibles comme le rendu des résultats, les données personnelles, ou les partenariats public-privé.

5 points clés

Un cadre éthique et juridique dense mais morcelé

Les textes encadrant la prescription, le consentement, l'analyse et le rendu des résultats sont nombreux, hétérogènes et parfois peu lisibles pour les professionnels.

Une norme ISO 15189 difficile à appliquer dans les laboratoires de génétique

L'exigence d'accréditation freine l'agilité, particulièrement pour les tests à faible volume ou à forte innovation.

Des limites d'exercice et de reconnaissance encore à préciser

Statuts du conseiller en génétique, du chargé de parcours génomique, du bioinformaticien, validation des examens par des personnels non médicaux, externalisation partielle de l'analyse bioinformatique : plusieurs zones grises persistent.

Un accès aux données génétiques par les patients encore incertain

À l'heure du numérique et du patient acteur, la portabilité des résultats génétiques n'est pas clarifiée.

Une spécialité attractive mais peu valorisée financièrement

Consultations longues, coordination complexe : la tarification actuelle ne reflète pas les réalités de l'activité, freinant l'expansion en ville. Actes de biologie mal rémunérés ou bien non valorisés.

3 propositions pour l'avenir

Alléger et clarifier le corpus réglementaire

Regrouper les textes essentiels dans un code pratique unifié, prévoir des adaptations souples pour les technologies émergentes (ex. : moratoire ISO 15189 pour les actes hors nomenclature).

Valoriser les activités cliniques spécifiques à la génétique

Créer une cotation dédiée pour les consultations longues et de coordination, soutenant l'exercice hospitalier et libéral et valoriser les consultations de conseillers en génétique.

Redéfinir les périmètres professionnels et renforcer les accès aux données

Mieux encadrer l'exercice des conseillers et établir un cadre réglementaire précisant la possibilité ou non d'accès par le patient à ses données de séquençage.



Recherche

Le chapitre consacré à la recherche met en lumière l'excellence française dans le domaine de la génétique médicale, tout en identifiant les leviers à activer pour répondre aux enjeux de demain. La recherche en génétique, à l'interface du soin et de l'innovation, couvre un champ vaste : maladies rares, maladies communes, maladies complexes, cancers héréditaires ou non, génétique fonctionnelle, études omiques, intelligence artificielle, sciences humaines et sociales, etc.

Elle repose sur une organisation solide mêlant services hospitalo-universitaires, organismes de recherche (Inserm, CNRS...), filières maladies rares et plateformes nationales. Cependant, cette dynamique est freinée par des limites en ressources humaines, en financements pérennes et en accessibilité aux données notamment aux données structurées dans des architectures interoperables.

Les défis technologiques incluent le développement des tests fonctionnels, l'édition du génome [CRISPR], le traitement des big data, ce qui inclut la valorisation des données multi-omiques associées à des données bio-cliniques. Les auteurs appellent à une stratégie nationale renforcée pour consolider les infrastructures et les dialogues entre celles-ci, simplifier les démarches, soutenir l'innovation et pérenniser les compétences. L'objectif : garantir que la recherche en génétique continue de porter la médecine de demain, au service des patients.

Il faudrait également pouvoir revenir vers le patient au fur et à mesure de l'évolution des connaissances.

5 points clés

La recherche en génétique au cœur des enjeux de la médecine préventive/prédictive et personnalisée

L'avancée des connaissances en génétique est essentielle pour le diagnostic, le pronostic, la thérapie, la prévention, la réinterprétation des données et dans la compréhension des mécanismes physiopathologiques.

Des défis technologiques majeurs à relever

Interopérabilité des données, stockage sécurisé, tests fonctionnels diagnostiques, édition du génome et intégration multi-omique.

Un écosystème structuré, compétitif mais fragilisé

Forte organisation autour des CHU, filières maladies rares, réseaux, instituts de recherche, FHU, IHU... mais le manque de financements stables et de soutien aux compétences clés fragilise l'écosystème.

Un potentiel d'innovation sous-exploité faute de moyens pérennes

La recherche en génétique est encore trop financée par appels à projets, ce qui limite sa capacité à innover dans la durée.

Un enjeu humain et structurel

Il est nécessaire de renforcer les équipes (chefs de projets, techniciens, bioinformaticiens), de stabiliser les compétences et de sécuriser les bio-collections, et de renforcer les liens avec les patients et leur famille.



3 propositions pour l'avenir

Sanctuariser des financements publics récurrents hors appels à projets

Pour garantir la continuité des projets structurants (plateformes nationales de séquençage, filières...), stabiliser les équipes et soutenir l'innovation (tests fonctionnels, IA, CRISPR, bio-collections...).

Avoir accès à un entrepôt national interoperable de données génétiques par le biais d'une structure fédérée

Harmonisé, souverain, accessible aux chercheurs par des formalités administratives simples, pour mutualiser et valoriser les données à l'échelle nationale et européenne.

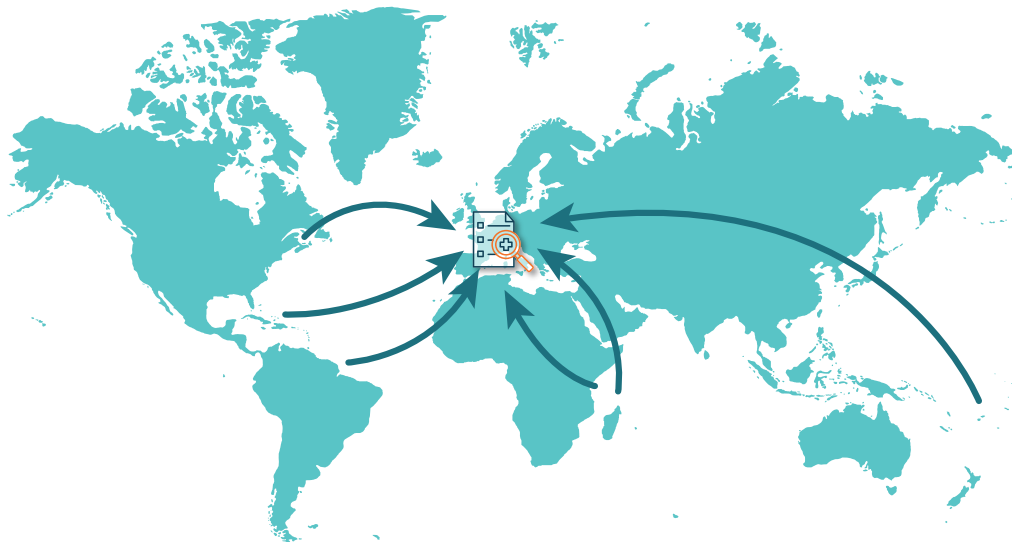
Renforcer les ressources humaines pour la recherche translationnelle

En déployant des chefs de projets, data managers, techniciens et bioinformaticiens, chercheurs en sciences humaines et sociales dans les équipes hospitalo-universitaires et au sein des organismes de recherche.



3 *Outre-mer*

La génétique dans les Territoires d'Outre-Mer français (DROM-COM) se caractérise par une disparité importante notamment du fait de contraintes géographiques et logistiques. Les laboratoires de génétique sont rares et ont une activité souvent limitée à certaines analyses.



Cela oblige à externaliser une grande partie des examens vers la métropole ou d'autres territoires créant une dépendance, des retards diagnostiques et une perte d'autonomie locale.

Parallèlement, les services de génétique clinique sont inégalement répartis, certains territoires bénéficient de structures organisées, avec des professionnels qualifiés, tandis que d'autres s'appuient sur des partenariats avec la métropole, des conseillers en génétique parfois peu supervisés et des médecins d'autres spécialités.

Cependant, la mise en place de plusieurs centres de référence et compétence locaux démontrent la présence d'une expertise et d'une motivation forte des équipes en place. Les maladies génétiques peuvent présenter des spécificités épidémiologiques dans ces territoires.

Elles restent difficiles à prendre en charge de manière optimale à l'heure actuelle, notamment du fait du manque de personnel — généticiens, conseillers en génétique et biologistes — et d'un turn-over élevé.

Un accès égalitaire au PFMG constitue également un enjeu ; les patients de Nouvelle Calédonie et de Polynésie française ne bénéficient pas du séquençage de génome dans ce cadre pour des raisons administratives.

5 points clés

Une disparité très importante entre les différents types de territoires et vis-à-vis de la métropole notamment causée par une difficulté d'accès à certaines technologies et des contraintes géographiques et logistiques.

Des difficultés sur le plan des ressources humaines, un manque de personnel et un turn-over élevé des médecins, toutes spécialités confondues, entraînant un défaut d'adressage de certains patients.

Un accès difficile aux infrastructures pour la population sur le plan géographique, l'accès aux structures hospitalières situées dans la/les ville(s) principale(s) peut être difficile en raison des grandes distances à parcourir et d'un réseau de transport public limité, d'autant plus dans certains archipels.

Un accès encore limité à la réalisation d'analyses de génétique et de certaines consultations sur place nécessitant une externalisation ou la dépendance à des missions ponctuelles créant une perte d'autonomie locale.

L'absence d'accès au PFMG pour l'ensemble des territoires français y compris aux collectivités d'outre-mer.

3 propositions pour l'avenir

Maintenir les partenariats avec les centres métropolitains, assurer les missions de généticiens dans les zones non couvertes, organiser des téléconsultations et des RCP à distance.

Développer les compétences locales par un meilleur accès à la formation continue, le recrutement de nouveaux professionnels et le renforcement ou le développement d'une activité de biologie génétique locale.

Étendre l'accès au séquençage du génome, en particulier dans les territoires actuellement exclus de ce dispositif.

4

Les besoins de santé face au développement de la génétique

Ce chapitre dresse un panorama des besoins actuels et à venir en examens des caractéristiques génétiques des personnes (ECGP) en France. En 2023, plus de 800 000 ECGP ont été réalisés (soit presque autant que de naissances), incluant des diagnostics prénataux, postnataux, en oncogénétique et en pharmacogénétique.

Le diagnostic génétique s'impose comme un outil central pour le diagnostic et la prévention, les maladies rares de l'enfant et de l'adulte, les prédispositions aux cancers et les traitements personnalisés. La demande est en forte croissance, notamment avec l'essor des séquençages génomiques et le besoin de suivi post-diagnostic (variants de signification incertaine, ségrégation familiale, données incidentes).

Parallèlement, le dépistage prénatal [125 000 actes] s'étend, et des perspectives se dessinent pour le dépistage néonatal et adulte, y compris le génome à la naissance (projet PERIGENOMED en France – 50 projets en cours à travers le monde) ou les passeports pharmacogénomiques. Ces évolutions nécessitent une anticipation forte : en ressources humaines (généticiens, biologistes, conseillers en génétique, chargés de parcours en médecine génomique, bioinformaticiens), en structuration des parcours (création de Centres pluridisciplinaires de Prévention et de Santé en Médecine Génomique) et en soutien technique (bioinformatique, stockage).

Le passage à une médecine génomique populationnelle impose une gouvernance éthique, une communication claire, et une infrastructure médicale renforcée pour garantir une prise en charge équitable, sûre et efficace.



5 points clés

Passage de ces analyses en soin courant dans quasiment toutes les spécialités et explosion des besoins en ECGP

Plus de 800 000 examens ont été réalisés en 2023, avec une croissance déjà forte et qui s'amplifie due aux nouvelles connaissances concernant les maladies rares, à l'élargissement des indications dans le domaine des prédispositions héréditaires aux cancers en particulier depuis l'arrivée des tests à visée théranostique mais également des thérapies pour les maladies rares, de la pharmacogénomique et des actions de dépistages.

Transition vers la médecine génomique préventive

Le paradigme évolue : d'un diagnostic ciblé vers un dépistage génomique en population (prénatal, néonatal, adulte sain).

Déficit de structuration post-diagnostic

Les variants de signification incertaine (10% des génomes), la gestion des données incidentes, l'orientation vers un diagnostic prénatal ou préimplantatoire (DPN et DPI) et les examens des apparentés nécessitent des structures de recours dédiées et une organisation ayant la capacité de revenir vers les patients et les familles et de sécuriser les parcours.

Manque de ressources humaines spécialisées

Insuffisance critique de biologistes, généticiens, conseillers en génétique, bioinformaticiens, et personnels paramédicaux (psychologues, secrétariat, infirmières, etc).

Problèmes d'équité et de lisibilité du parcours

Disparités territoriales de l'accès aux soins (consultations et analyses génétiques), faible remboursement des ECGP mettant en tension les hôpitaux produisant ces examens (seulement 19 % pris en charge par l'assurance maladie, les autres 81% par les RIHN).

3 propositions pour l'avenir

Créer des Centres Pluridisciplinaires de Prévention et de Santé en Médecine Génomique (CPP-SMG).

Afin de sécuriser les parcours patients post diagnostic : structures locales coordonnées, avec médecins généticiens cliniciens, médecins spécialistes, conseillers en génétique, biologistes, psychologues, IPA, pour accompagner les parcours diagnostics et préventifs en lien avec les médecins non généticiens spécialistes des maladies concernées par le diagnostic et le dépistage.

Ces structures assurent le post diagnostic lorsqu'il est nécessaire de décider quels tests fonctionnels sont nécessaires pour les VSI, la ségrégation des variants/maladies dans les familles, orientation vers les CPDPN et participation au DPN/DPI, dépistage des personnes présymptomatiques.

Il est possible de s'appuyer sur les consultations hospitalières de génétique déjà identifiées sur le territoire mais nécessite une modernisation et une meilleure visibilité ainsi qu'une structuration et feuille de route claire de ces structures.

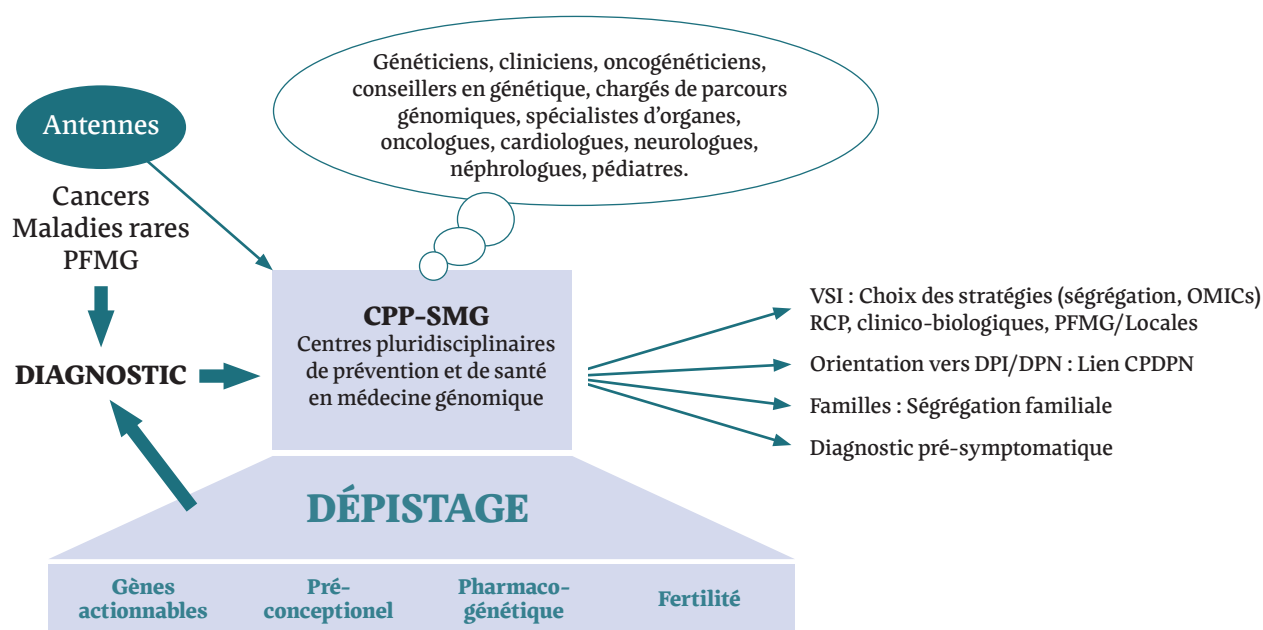


Schéma des parcours patients post diagnostic et dépistage avec en cas de résultats positifs ou VSI et besoins familiaux. Une sécurisation des parcours via les Centres Pluridisciplinaires de Prévention et de Santé en Médecine Génomique [CPP-SMG].

Augmenter massivement les ressources humaines

Plus d'universitaires pour former massivement les prescripteurs pour répondre à la demande croissante d'ECGP des personnes malades et garantir la qualité. Intégrer les ECGP à la nomenclature après validation par la HAS et les sociétés savantes. Renforcer et repenser l'organisation des équipes pluridisciplinaires présymptomatiques auxquelles, selon la loi, doivent être rattachés les prescripteurs pour des personnes indemnes.

Faire évoluer les laboratoires diagnostiques et

passer à une logique d'accès remboursé au génome

Moderniser les laboratoires avec automatisation, plateformes fonctionnelles mutualisées, outils d'IA et clarification du traitement bioinformatique. Proposer, sur la base du volontariat, un génome remboursé à tous, avec priorisation et recommandations encadrées.





5

Propositions de parcours de soin

Le diagnostic génétique est au cœur de la transformation du système de santé vers une médecine personnalisée. L'essor du séquençage haut débit (exome, génome) et l'intégration progressive de la génomique dans les parcours de soins ont profondément modifié l'organisation clinique et biologique.

Diagnostic génétique

Cette dynamique s'accompagne d'une explosion d'activité (+10 % par an), mais la filière reste sous tension : délais d'attente prolongés, sous-adressement des patients, pénurie de médecins et de conseillers en génétique, inégalités territoriales et contraintes économiques pour les hôpitaux. Les laboratoires, garants du diagnostic, font face à une montée en charge rapide des analyses pangénomiques et des tests fonctionnels pour traiter les VSI, sans disposer toujours des ressources humaines (pénurie de biologistes), techniques et financières nécessaires. Dans le même temps, les conseillers en génétique s'imposent comme des acteurs essentiels du parcours, assurant la continuité de l'information, le dépistage des apparentés et l'accompagnement éthique des familles. Leur rôle s'élargit avec la diffusion des tests pangénomiques et l'apparition de données incidentes, nécessitant une coordination étroite avec les médecins généticiens cliniciens et les spécialistes d'organes et les biologistes. À l'horizon 2035, le diagnostic génétique devra être plus accessible, intégré dans toutes les spécialités médicales, et soutenu par une structuration renforcée autour de pôles territoriaux et de réseaux biologiques, en lien avec le futur Plan France Médecine Génomique.

7 points clés

Une activité en forte expansion, mal absorbée par l'offre actuelle

Croissance annuelle à deux chiffres, multiplication des séquençages d'exome/génome, mais délais cliniques et biologiques de plus en plus longs.

Des inégalités territoriales persistantes

Accès restreint dans les zones rurales et DROM-COM, concentration hospitalière et sous-adressement des patients.

Des laboratoires sous tension

Pression sur les délais, déficit de personnels qualifiés et fragilité du modèle économique post-RIHN.

Des consultations complexes et chronophages

Charge croissante liée aux données additionnelles, besoins en accompagnement psychologique et éthique, sous-utilisation du potentiel des conseillers en génétique.

Un rôle accru des conseillers en génétique : Profession pivot de la génomique

Suivi des apparentés, coordination interdisciplinaire et participation active à la prévention personnalisée.

Un nouveau métier nécessaire

Pour les parcours de médecine génomique avec les chargés de parcours génomique

Émergence de nouveaux métiers indispensables dans les laboratoires avec les bioinformaticiens

Profession essentielle au traitement et à l'analyse des données massives liées au séquençage à haut débit et l'utilisation de l'IA.

3 propositions pour l'avenir

Structurer la filière autour de Centres Pluridisciplinaires de Prévention et de Santé en Médecine Génomique (CPP-SMG)

Mailler le territoire en se basant sur l'existant (consultations hospitalières de génétique) en les renforçant pour devenir des centres pluridisciplinaires intégrant cliniciens (généticiens, médecins non-généticiens spécialités), biologistes et conseillers en génétique, publics et privés, pour garantir équité et continuité de soins. Former des prescripteurs, pour désengorger les centres et concentrer le rôle des généticiens sur les cas complexes génétiques et l'accompagnement post diagnostic.

PARCOURS DE MÉDECINE GÉNOMIQUE

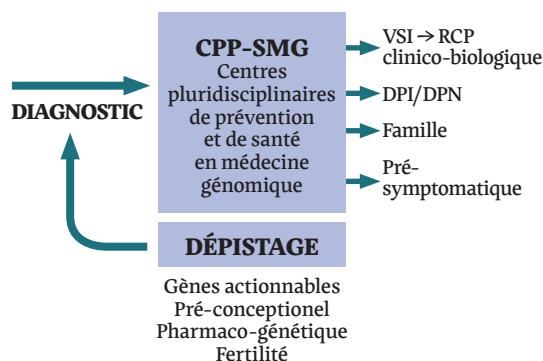


Schéma simplifié des rôles des Centres Pluridisciplinaires de Prévention et de Santé en Médecine Génomique (CPP-SMG)

Former et déployer massivement les conseillers en génétique

Étendre leur formation [oncologie, médecine foetale, neurologie, dépistage], renforcer leur présence dans les filières d'organes et reconnaître leur rôle stratégique par un statut revalorisé.

Moderniser et stabiliser l'organisation biologique

Financer les innovations (RNA-seq, épisignatures, protéomique), financer les tests fonctionnels pour l'évaluation des VSI, renforcer les réseaux de laboratoires pour la gestion des variants à ségréger et soutenir les métiers émergents (pré-interpréteurs, bioinformaticiens) afin d'assurer un diagnostic fiable, rapide et équitable. Définir un acte financé de réinterprétation des données qui comprend la réanalyse bioinformatique et la réinterprétation des résultats par le biologiste.

Les conseillers en génétique

Les conseillers en génétique (CG) jouent un rôle essentiel et en pleine expansion dans les parcours de soins en génétique. Sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique, ils évaluent les risques de transmission, prescrivent certains examens, rendent les résultats et accompagnent les patients et leurs familles, en assurant une information compréhensible, éthique et bienveillante. Leur fonction, autrefois centrée sur le conseil aux apparentés, s'est élargie avec les évolutions technologiques et l'essor de la médecine génomique.

À l'horizon de 5 à 10 ans, les CG seront des maillons structurants dans les dispositifs de prévention et de personnalisation des soins, notamment via les prescriptions en spécialités d'organe, les analyses pangénomiques et les parcours préventifs. Leur intégration renforcée dans des équipes pluridisciplinaires, y compris hors des services de génétique, suppose une clarification de leurs missions, une évolution de la formation et une reconnaissance de leur rôle stratégique dans le système de santé. Il est nécessaire de leur proposer un statut professionnel qui devra être en cohérence avec leurs responsabilités accrues et notamment d'enseignement.

5 points clés

Un acteur clef de la consultation de génétique

Le CG délivre des informations génétiques, prescrit certains tests et accompagne les patients et familles tout au long du parcours.

Un rôle en pleine mutation avec la médecine génomique

Le développement des tests pangénomiques et de la prévention individualisée fait du CG un professionnel pivot entre disciplines.

Une collaboration étroite avec les médecins généticiens

Le CG exerce sous leur responsabilité et participe pleinement à la prise en charge, au conseil génétique et à la coordination des soins.

Une intégration croissante dans les services de spécialités

Des organisations lisibles et coordonnées sont à construire, ancrant les CG dans les filières spécialisées tout en conservant leur lien avec la génétique. La question de leur encadrement dans ce contexte restant à définir.

Besoin d'un statut et des effectifs

L'accroissement des missions appelle la création de grilles salariales, la cotation des consultations et une augmentation du nombre de postes. Une reconnaissance en tant que profession de santé et une universitarisation du métier sont essentielles pour permettre des évolutions de carrières.

3 propositions pour l'avenir

Déployer les CG dans les services de spécialités en lien avec les équipes de génétique

Pour accompagner la généralisation de la génomique et fluidifier les parcours entre disciplines.

Créer un statut professionnel de conseiller en génétique et une cotation de l'acte de CG

Par une cotation dédiée des consultations, une revalorisation salariale par la création de grilles spécifiques et une reconnaissance officielle du rôle structurant des CG dans les parcours.

Élargir et spécialiser leur formation

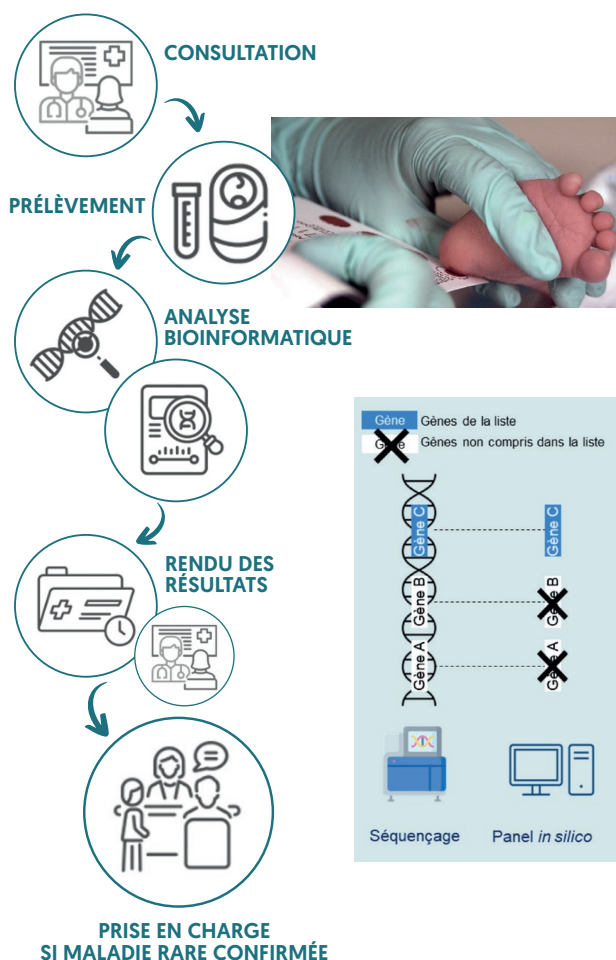
Favoriser la formation continue afin de leur permettre d'intervenir dans des contextes de plus en plus variés (oncologie, neurologie, médecine fœtale, dépistage, prévention, maladies complexes...).



Dépistage

La médecine génomique préventive propose une nouvelle approche de la santé, fondée sur l'identification des risques génétiques avant l'apparition des symptômes, à toutes les étapes de la vie. Du dépistage préconceptionnel à la prévention à l'âge adulte, en passant par la grossesse, la naissance et l'enfance, elle offre des opportunités pour personnaliser les parcours, réduire l'errance diagnostique, anticiper les complications et initier des actions de prévention ou des traitements précoces. Plusieurs pays ont lancé des programmes pilotes pour évaluer l'impact du séquençage génomique néonatal [notamment via le consortium ICoNS] ou préconceptionnel.

En France, cette médecine génomique préventive soulève des enjeux éthiques, organisationnels, économiques et informationnels majeurs. Elle impose une redéfinition du rôle des généticiens vers une pratique probabiliste de gestion de risque, une réflexion sur les informations à restituer, la priorisation des analyses, et la formation des professionnels. Si elle est bien encadrée, cette médecine de prévention pourrait devenir l'un des piliers de la santé publique de demain. Au vu de la population cible, cette prévention devra également s'appuyer sur les spécialistes d'organes / pédiatres qui seront en lien avec des CPP-SMG.



5 points clés

Un parcours de prévention génomique avant la conception

Le dépistage préconceptionnel, encore interdit en France, est déjà utilisé dans plusieurs pays pour prévenir la naissance d'enfants atteints de maladies sévères.

Séquençage génomique néonatal en pleine expérimentation

Le projet PERIGENOMED en France et les initiatives du consortium ICoNS dans le monde visent à tester faisabilité, acceptabilité et utilité du dépistage néonatal...

Enjeux éthiques et psychologiques cruciaux

Quelles données rendre ? À quel moment ? Comment accompagner les résultats ? La génétique préventive change la temporalité et la logique du soin.

Un défi organisationnel et économique majeur

Nécessité de moyens humains, technologiques, de stockage et d'interprétation, dans un système de santé déjà en tension.

Transformation profonde du métier de généticien

Du diagnostic vers la prévention en population générale, avec de nouveaux rôles, de nouvelles compétences.

3 propositions pour l'avenir

Lancer des études pilotes encadrées pour chaque étape de la prévention génomique

Préconception, néonatal, enfance, âge adulte, avec des objectifs cliniques clairs, une information préalable adaptée et des indicateurs médico-économiques.

Former massivement les professionnels de santé et la population aux spécificités de la génomique préventive et informer la population aux enjeux de la génétique

Généticiens, conseillers, spécialistes d'organes, médecins généralistes, infirmiers et éducateurs en santé.

Proposer un cadre de pilotage chargé de superviser les enjeux éthiques et sociétaux

Pour définir les priorités, garantir l'équité d'accès, encadrer l'utilisation des données et développer un dialogue transparent avec les citoyens.

DPN, DPI

Ce chapitre dresse un panorama structuré et actualisé du DPN et du DPI en France. Encadrés par un cadre légal rigoureux (loi de bioéthique) et portés par une organisation multidisciplinaire, ces parcours reposent sur les CPDPN, les laboratoires autorisés, et des équipes intégrées incluant généticiens, conseillers, obstétriciens, biologistes et fœtopathologistes. Les innovations technologiques (DPNI, exome prénatal, séquençage pangénomique) transforment ces pratiques vers une médecine prénatale plus précoce, plus précise et moins invasive.

Néanmoins, des freins persistants entravent un accès équitable : pénurie de professionnels, disparités territoriales, délais longs, contraintes réglementaires, sous-financement. Les perspectives à 5-10 ans incluent la généralisation du séquençage de génome fœtal, le recours croissant au DPNI-Moléculaire, l'optimisation du DPI (transport d'échantillons, vitrification des embryons, NGS), l'intégration du RNA-seq et de l'analyse de la méthylation, et une meilleure formation des acteurs. Pour concrétiser ces avancées, une stratégie nationale cohérente, équitable, éthique et investie est essentielle.



5 points clés

Un modèle structuré et multidisciplinaire mis en place dès les premières lois de bioéthique

Basé sur les CPDPN, les laboratoires autorisés, les conseils concertés et un réseau solide de professionnels.

Accélération technologique

Montée en puissance du séquençage pangénomique (exome, génome), du DPNI-Moléculaire et du DPI.

Inégalités d'accès et freins réglementaires

Forte variabilité des délais, manque de personnel, offres inhomogènes, obstacles technologiques et réglementaires à l'évolution du DPI.

Place centrale de l'examen fœtopathologique

Essentiel dans l'analyse post-IMG ou de MFIU pour confirmer le diagnostic, guider la génétique et mieux comprendre les pathologies.

Rôle croissant des conseillers en génétique et de la formation interdisciplinaire

Indispensables pour accompagner la montée en charge et le transfert de compétences dans un domaine en pleine mutation.

3 propositions pour l'avenir

Généraliser le séquençage du génome fœtal selon des arbres décisionnels cliniques

Tout en conservant les techniques ciblées selon l'indication, et en intégrant RNA-seq, analyse de la méthylation et tests fonctionnels pour limiter les VSI.

Moderniser et optimiser le DPI

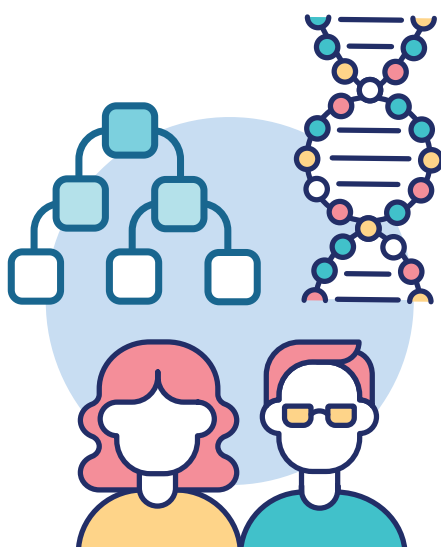
Par le transport d'échantillons, la standardisation des techniques (SNP-array, NGS), la révision de la réglementation, et le renforcement des capacités humaines.

Structurer l'offre autour d'un modèle territorial ouvert et harmonisé

Incluant publics et privés, pour garantir un accès équitable, sécurisé et efficace à tous les types de diagnostics prénataux sur l'ensemble du territoire.

Oncogénétique

L'oncogénétique, qui étudie les prédispositions héréditaires aux cancers, s'est progressivement intégrée pleinement dans les parcours de soins en oncologie. L'activité est en forte croissance, portée par la médecine de précision, les analyses à visée théranostique, l'élargissement des indications, et les demandes des patients et familles. Comme dans les autres champs de la génétique cette croissance est freinée par un manque de moyens humains et financiers, une faible valorisation des actes.



Par ailleurs, il existe une complexité d'interprétation des résultats, un manque de visibilité des activités des structures privées et des référentiels insuffisamment actualisés.

L'oncogénétique doit évoluer vers une médecine préventive et personnalisée au service de la population générale, tout en préservant son expertise et sans perdre de vue les problématiques éthiques.

5 points clés

Augmentation massive d'activité et diversification des parcours

Avec plus de 104 000 consultations en 2023 et une croissance continue, [doublement de l'activité en 10 ans], l'oncogénétique est au cœur de la médecine personnalisée [diagnostique, préventive, théranostique] et la tendance est à l'élargissement des indications de tests à la fois pour les personnes atteintes de cancer mais aussi les personnes indemnes, allant jusqu'à discuter des analyses en population générale.

Estimation des risques individuels de cancer cruciale et complexe

Améliorer les estimations de risque pour définir des stratégies de prise en charge personnalisées pertinentes ne peut se faire que via la recherche en épidémiogénétique, dont l'objectif est l'identification de facteurs de risque génétiques et non génétiques et leur intégration dans des modèles multifactoriels permettant une prédiction individualisée du risque qui va s'intégrer dans la pratique clinique.

Disparités dans la formation des professionnels et l'accès aux analyses génétiques

La mise en œuvre des parcours de soin y compris en aval du test génétique que ce soit pour les personnes malades ou les personnes indemnes nécessite l'intervention de nombreux professionnels. Leur formation est donc essentielle pour assurer une équité d'accès aux tests mais aussi de prise en charge en aval.

Dispositif d'oncogénétique en tension

Malgré une organisation en réseau performante, les ressources humaines et financières sont insuffisantes en consultation d'oncogénétique vu l'élargissement des indications de tests et l'augmentation des files actives. La non-valorisation des actes hors consultation [préparation, expertise, coordination de réseaux], le système RIHN de financement des analyses, les difficultés de financement des actes innovants, des actes de réanalyses et des bases de données de variants nécessaires à leur classification (FrOG) fragilisent le dispositif.

Complexité croissante des analyses

L'intégration de la génétique constitutionnelle et tumorale, la qualité de l'interprétation des résultats (VSI, variants hypomorphes, gènes à effet modéré, anomalies épigénétiques), l'arrivée des données épigénétiques et des facteurs non génétiques rendent de plus en plus complexes les analyses et les prises de décision qui en découlent.

3 propositions pour l'avenir

Renforcer les équipes référentes en oncogénétique et s'appuyer sur celles-ci pour structurer des réseaux d'équipes partenaires pour un meilleur maillage territorial et une équité d'accès sans perdre en qualité de prise en charge

Avec des équipes référentes et des structures partenaires, des moyens dédiés à la coordination, des outils de télémédecine, une intégration entre génétique constitutionnelle et tumorale, des structures de prise en charge en aval du diagnostic génétique et une interface avec les autres composantes de la génétique.

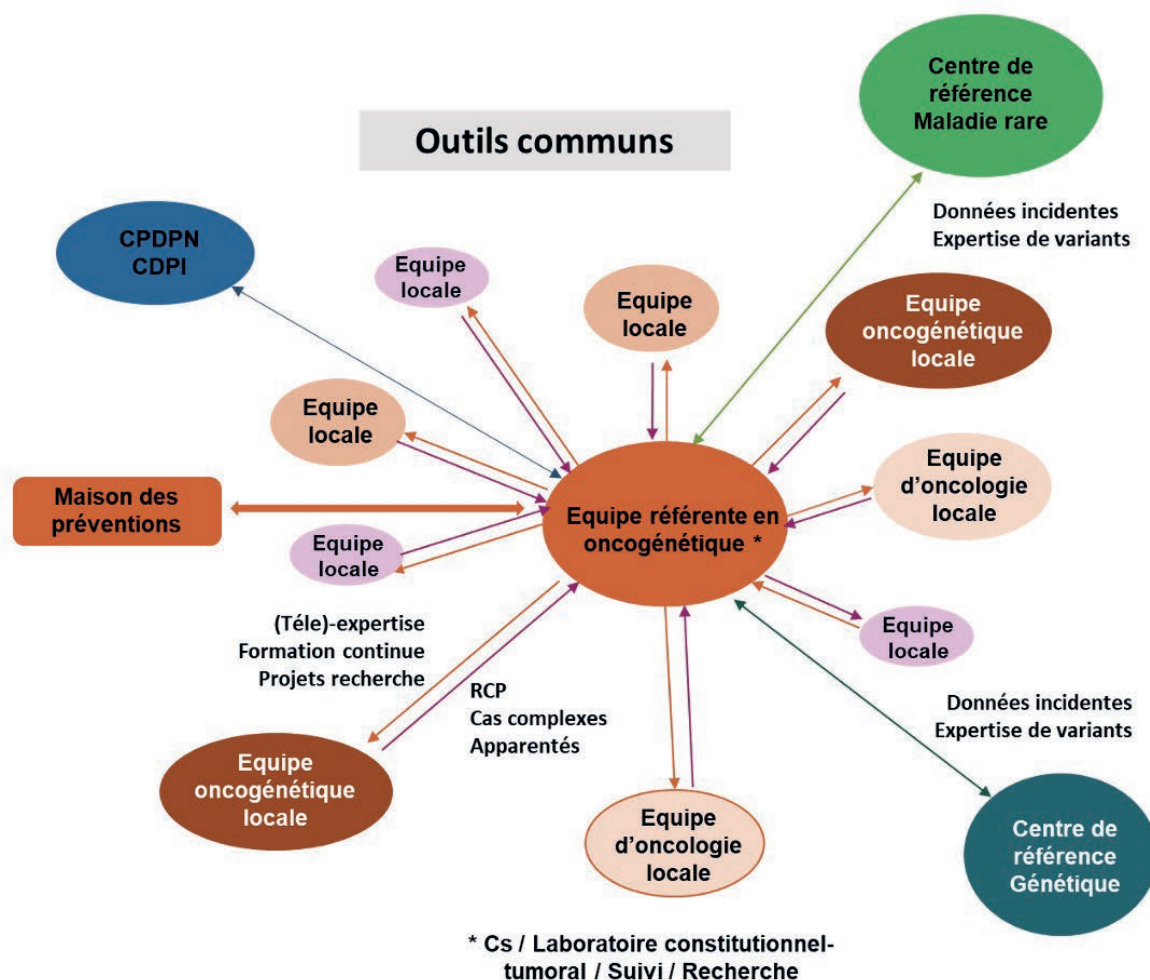
Sortir les actes courants du RIHN, financer la médecine génomique et intégrer la génétique tumorale, constitutionnelle, l'épigénétique et la génétique multifactorielle

Inclure les examens les plus prescrits dans la nomenclature, soutenir les actes innovants qui contribuent à améliorer l'interprétation des variants (tests fonctionnels, études ARN, études tumorales, études épidémiologiques...) et financer les bases de données.

Étant donné l'évolution des connaissances et des algorithmes analytiques, défendre un acte financé de réinterprétation des données qui comprend la réanalyse bioinformatique et la réinterprétation des résultats par le biologiste. Soutenir le passage en routine clinique des scores de risques polygéniques et de la génétique multifactorielle.

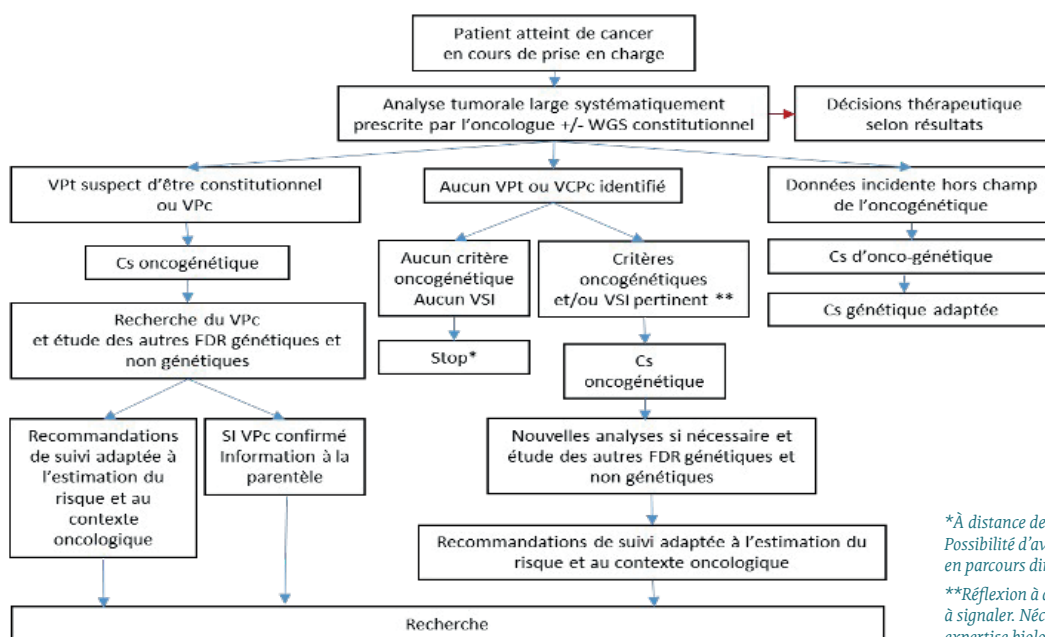
Former massivement les professionnels pour accompagner la montée en charge des tests en oncogénétique et la prise en charge des personnes à haut risque

Intensifier l'enseignement de l'oncogénétique auprès de tous les professionnels de santé, développer une FST d'oncogénétique ou autre formation qualifiante, reconnaître une compétence en oncogénétique aux spécialistes formés sans les contraindre à renoncer à leur spécialité d'origine, adapter les modalités législatives autour de l'encadrement des conseillers en génétique, mettre à jour les référentiels nationaux régulièrement et assurer leur diffusion.

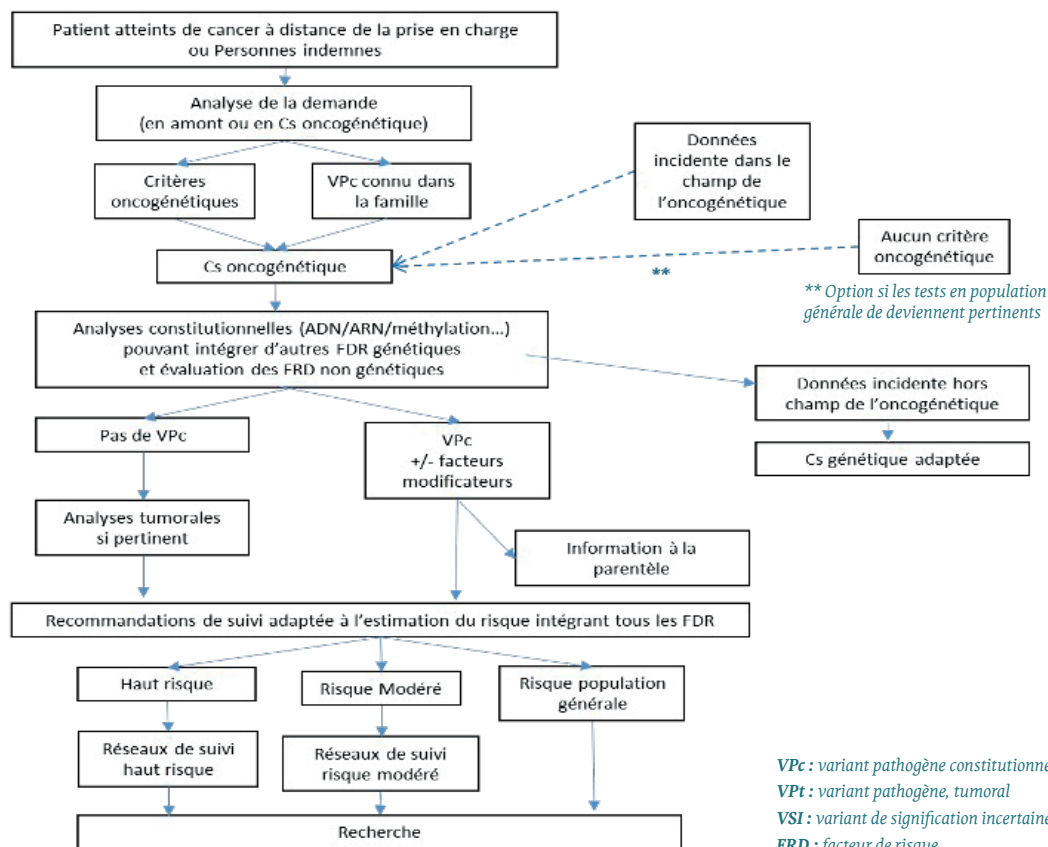


Proposition de parcours en oncogénétique dans 5 à 10 ans

Perspectives de parcours oncogénétique via l'oncologie médicale



Perspectives de parcours oncogénétique direct



Présymptomatique

Pour les tests présymptomatiques, nous avons pris deux exemples emblématiques de notre discipline. Le test présymptomatique en **neurogénétique** permet à des personnes à risque de connaître leur statut génétique avant l'apparition des symptômes, mais son intérêt médical reste limité dans les maladies neurodégénératives dépourvues de mesures préventives. Dans ces situations, la démarche est essentiellement personnelle, marquée par des motivations familiales et relationnelles. Les demandes restent peu nombreuses (environ 20%), comme illustré par la maladie de Huntington, malgré un cadre international strict garantissant autonomie, confidentialité et accompagnement. Ce parcours nécessite un soutien psychologique, tant les répercussions identitaires peuvent être importantes, qu'il s'agisse d'un résultat défavorable ou, paradoxalement, favorable. Les principes fondateurs du test — protection de l'individu, consentement éclairé, approche pluridisciplinaire — demeurent essentiels pour accompagner des choix lourds et profondément intimes.

Les tests présymptomatiques en **oncogénétique** concernent les personnes indemnes mais à risque de cancer héréditaire, généralement en raison d'un antécédent familial ou de l'identification d'un variant pathogène (VP) ou vraisemblablement pathogène (VVP) chez un proche. Avec l'élargissement des indications (tests théranostiques, constitutionnels ou tumoraux, retour de données incidentes lors d'études pangénomiques), le nombre d'individus concernés va croître, même en l'absence d'histoire familiale typique. Ces tests permettent de rassurer les non porteurs et de mettre en place une surveillance adaptée pour les porteurs, via un Plan Personnalisé de Suivi (PPS). L'estimation individuelle du risque tumoral intègre désormais des facteurs génétiques (comme les scores de risque polygéniques – PRS) et non génétiques (IMC, tabac...), ce qui complexifie l'analyse et la communication des résultats. Cette évolution impose de revoir l'organisation des consultations, en renforçant le travail en réseau, le rôle des conseillers en génétique et en facilitant l'intégration d'autres professionnels. Le dispositif de suivi doit aussi être renforcé. Enfin, une dimension de recherche appliquée est indispensable pour optimiser l'estimation des risques, innover dans les modalités des suivis et évaluer le bénéfice et l'acceptabilité de ces stratégies.

5 points clés

Diversification des voies d'entrée vers les tests

Outre les antécédents familiaux, les tests théranostiques et les données incidentes ouvrent de nouvelles indications pour les apparentés.

Individualisation du risque de cancer

Les prises en charge se fondent de plus en plus sur des facteurs modificateurs, intégrant génétique (PRS) et contexte personnel.

Complexité croissante de l'information et du conseil

Le caractère multifactoriel des pénétrances, renforçant le besoin d'expertise en consultation. Créer des lignes directrices adaptées aux situations d'incertitude, développer des outils d'aide à la décision intégrée, et former les équipes à une communication du risque plus nuancée et plus complexe que dans les maladies à pénétrance complète.

Réseau de soins à structurer et professionnaliser pour l'oncogénétique

Les 145 sites de consultation répertoriés par l'INCa et celles à venir doivent être coordonnés autour de pôles de référence, avec des réunions pluridisciplinaires et des outils numériques dans l'esprit des CPDPS proposés

Recherche-action nécessaire pour guider les pratiques

Les stratégies de prévention doivent être évaluées en vie réelle pour mesurer leur efficacité et acceptabilité.

3 propositions pour l'avenir

Renforcer et déployer des parcours d'accompagnement longitudinal personnalisés

Avec consultations locales appuyées sur des équipes de références, réunions en visio, et plateformes numériques partagées.

Développer des parcours intégrant PRS et facteurs de risque non génétiques

Pour proposer une surveillance sur-mesure et faire évoluer le test ciblé vers une analyse élargie. Élaborer des recommandations spécifiques pour les maladies à pénétrance incomplète.

Soutenir les études d'impact et d'acceptabilité

Mettre en œuvre des projets de recherche-intervention pour guider les pratiques, les recommandations et les politiques de santé.

Infertilité

L'infertilité touche aujourd'hui 15 à 20 % des couples, et la génétique joue un rôle crucial dans la compréhension et la prise en charge de ce problème de santé publique. Le généticien intervient à toutes les étapes : évaluation étiologique, prescription et interprétation des tests, conseil génétique, participation à la réflexion éthique.

Malgré des avancées notables, le recours aux examens génétiques reste inégal sur le territoire et sous-utilisé. Les tests varient selon le sexe et le contexte clinique, allant du caryotype aux panels et au séquençage de génome, en passant par l'analyse de gènes clés comme FMR1, CFTR ou du chromosome Y [bilan séquentiel avec analyses de 1^{re}, 2^e et 3^e intention].

Des lacunes persistent : absence de recommandations actualisées, manque de structuration des parcours, méconnaissance des technologies de nouvelle génération. Le généticien joue un rôle décisif dans le conseil reproductif, y compris dans le contexte controversé du DPI-A.

À l'avenir, il faudra renforcer la recherche, la formation, la visibilité de la spécialité et garantir un accès élargi et équitable aux tests, pour accompagner les couples dans un parcours personnalisé, éthique et innovant.

5 points clés

Une implication croissante du généticien dans l'infertilité

Il intervient pour diagnostiquer, conseiller et accompagner les couples, en lien étroit avec les autres spécialistes de la reproduction.

Tests encore sous-prescrits et parcours mal structurés

Le recours aux examens de 2^e intention [panel] et surtout de 3^e intention [génome] reste rare ; seuls quelques centres prescrivent via le PFMG.

Absence de recommandations actualisées en génétique

Les sociétés savantes de génétique ne sont pas encore à l'origine de référentiels, contrairement à d'autres disciplines concernées.

Nouvelles technologies et diagnostic étiologique

Le séquençage haut débit, la transcriptomique et les technologies long-read ouvrent des perspectives majeures.

Enjeu éthique, psychosocial et sociétal

Le généticien accompagne aussi les décisions de DPI-A, l'information des couples, et la réponse aux attentes fortes des associations de patients

3 propositions pour l'avenir

Structurer les parcours de soins en infertilité génétique

Organiser un accès clair aux tests de 2^e et 3^e intention, avec des seuils d'orientation, des RCP, et un meilleur maillage territorial.

Soutenir la recherche et la constitution de cohortes

Créer des bases nationales de données, encourager les projets académiques, et sécuriser leur financement.

Former et valoriser les professionnels en génétique

Renforcer l'offre de formation initiale et continue, et revaloriser les spécialités de génétique et biologie médicale pour accroître leur attractivité.



Pharmacogénétique

La pharmacogénétique vise à adapter les traitements médicamenteux aux caractéristiques génétiques des patients afin d'en améliorer l'efficacité et d'en limiter la toxicité. Bien que 90 % de la population soit concernée par au moins un variant dit actionnable, et malgré l'existence de nombreuses recommandations internationales, la France accuse un net retard dans l'intégration de la pharmacogénétique dans la pratique courante. Les obstacles sont multiples : absence de généralisation du remboursement des tests, prescriptions réservées à un cercle restreint de spécialistes, modalités rigides de restitution des résultats, manque de formation et de sensibilisation des professionnels de santé. Pourtant, les bénéfices cliniques et économiques sont démontrés [réduction des effets indésirables, optimisation des posologies, désengorgement du système de soins].

Le développement d'un passeport pharmacogénétique, une implication élargie des pharmaciens et une meilleure structuration réglementaire sont nécessaires pour faire de la pharmacogénétique une composante de routine de la médecine de précision. L'intégration de ce volet dans le Plan France Médecine Génomique serait une opportunité majeure.



5 points clés

Un outil au fort potentiel sous-utilisé

Moins de 21 000 personnes ont bénéficié d'un test pharmacogénétique en 2023, alors que plus de 90 % de la population pourrait en tirer bénéfice.

Un cadre réglementaire encore trop restrictif

Les résultats doivent être transmis uniquement par le prescripteur, ce qui freine leur utilisation. L'usage de « Mon Espace Santé » reste à adapter.

Un remboursement trop limité

Seuls quelques tests sont pris en charge (actes compagnons ou RIHN), freinant la diffusion et l'évaluation médico-économique à grande échelle.

Une forte valeur ajoutée démontrée

Réduction significative des effets indésirables, en particulier pour les médicaments à risque (thiopurines, psychotropes, anticoagulants...).

Des initiatives internationales inspirantes

La Suisse et d'autres pays autorisent les pharmaciens à prescrire des tests. L'Europe, en particulier les Pays-Bas, développe les passeports pharmacogénétiques.

3 propositions pour l'avenir

Déployer un passeport pharmacogénétique interopérable

Partagé entre professionnels, intégré dans les DMP/MES, pour personnaliser les prescriptions tout au long de la vie.

Assouplir et adapter le cadre réglementaire

Faciliter la communication des résultats, impliquer pharmaciens, pharmacologues, et biologistes, et réviser les conditions de prescription.

Rendre les tests accessibles et évaluer leur impact

Intégrer la pharmacogénétique dans les parcours PFMG à coût marginal, soutenir les études médico-économiques et sortir du modèle RIHN.

Histocompatibilité – Immunogénétique

L'histocompatibilité-immunogénétique repose sur l'analyse du système HLA ainsi que d'autres polymorphismes immunogènes émergents, conditionnant le succès des transplantations d'organes et des greffes de cellules souches hématopoïétiques (CSH). À ceci s'ajoute l'analyse des systèmes HPA (Antigène Plaquettaire Humain) et HNA (Antigène Neutrophilique Humain) intervenant dans de nombreuses situations transfusionnelles. Transformée par le séquençage à haut débit, la bioinformatique et l'arrivée de nouveaux biomarqueurs, cette activité cruciale reste pourtant freinée par une situation réglementaire complexe et un financement inadapté aux évolutions technologiques.

5 points clés

Une activité unique mêlant génétique médicale et biologie de la greffe

L'histocompatibilité-immunogénétique associe des examens de génétique médicale hors greffe et des examens essentiels à la greffe de CSH, à la transplantation d'organes et à la transfusion, dont les prises en charge diffèrent, ce qui crée une complexité réglementaire unique.

Une discipline transformée par le NGS et la bioinformatique

Le génotypage HLA est devenu une analyse génomique hautement spécialisée avec des exigences bioinformatiques accrues et une actualisation régulière des bases de données d'interprétation en croissance exponentielle [IMGT (International ImMunoGeneTics Information System) /HLA].

Un financement obsolète et sous-dimensionné

Le financement s'appuie sur une mosaïque de dispositifs, souvent non adaptés. La majorité des actes, incorrectement valorisés, reste hors nomenclature NABM, en contradiction avec leur rôle incontournable dans la greffe.

Une proximité clinique indispensable

Les laboratoires HLA travaillent en lien permanent avec les équipes de greffe et l'Agence de Biomédecine, nécessitant : astreintes techniques et biologiques 24 h/24, biothèques conservées à long terme, suivi longitudinal des résultats patients et de leur historique médical, participation aux réunions pluridisciplinaires, gestion de la recherche de donneurs et suivi post-greffe. Cette proximité est indispensable à la sécurité des patients, sous peine de retards, d'erreurs d'interprétation, de perte d'accès à la greffe pour les patients complexes et de génération d'examens redondants.

Une discipline stratégique pour l'avenir de la médecine de précision

Les innovations se multiplient : polymorphismes immunogènes élargis, ADN libre circulant, IA et outils permettant de prédire le rejet et optimiser l'accès à la greffe, intégration dans les entrepôts de données. À ce titre, la discipline doit s'intégrer pleinement dans la stratégie nationale pour une médecine personnalisée.

3 propositions pour l'avenir

Repenser le financement : un modèle unique, cohérent et pérenne

Revoir les dispositifs existants pour créer un modèle stable et équitable ainsi qu'introduire des actes déjà réalisés depuis de nombreuses années comme le crossmatch virtuel.

Consolider le réseau national d'expertise d'histocompatibilité - immunogénétique

Garantir la présence de laboratoires HLA au sein des centres de greffe, renforcer les organisations pluridisciplinaires collaboratives pour stimuler l'innovation, et soutenir les formations.

Positionner l'histocompatibilité comme composante de la médecine de précision

Renforcer la dimension génétique des actes HLA/HNA/HPA, développer des outils d'IA validés et valoriser les innovations comme les nouveaux polymorphismes, l'ADN libre circulant et d'autres biomarqueurs précoces du rejet.

Coordination des soins maladies rares

Le médecin généticien clinicien occupe une place centrale dans le parcours de soins des personnes atteintes de maladies rares. Son rôle est à la fois transversal, longitudinal et structurant. Il intervient à toutes les étapes de la vie (anténatal, pédiatrie, adulte, vieillissement) pour poser un diagnostic, organiser le conseil génétique familial, coordonner les soins, guider les traitements innovants, participer à la recherche et contribuer à la formation.

En tant que médecin généraliste des maladies rares, il œuvre en lien étroit avec les spécialistes d'organes, les biologistes experts, les équipes paramédicales, le médico-social et les filières maladies rares. Il participe activement aux RCP, aux programmes d'éducation thérapeutique, aux dispositifs de coordination (MDPH, PNDS, hôpitaux de jour, etc.) et au suivi épidémiologique de pathologies ultra-rares. L'élargissement des indications génétiques, la médecine génomique préventive et les avancées thérapeutiques renforcent sa place.

Il devient un acteur clé de la centralisation des parcours complexes. Pour répondre à cette dynamique, de nouveaux modèles d'organisation et de valorisation de son activité sont indispensables.

5 points clés

Un rôle transversal et longitudinal

Le généticien intervient tout au long de la vie, en coordination avec les différents acteurs du parcours, pour des maladies souvent multisystémiques.

Un acteur du diagnostic, du suivi et de l'accompagnement

Il lutte contre l'impasse diagnostique, accompagne les familles dans le conseil génétique et coordonne les soins et les examens.

Un moteur de la médecine personnalisée et de la recherche

Il contribue à la compréhension des maladies rares via les PNDS, les cohortes, les projets de recherche et le suivi thérapeutique ciblé.

Une ressource pour les spécialités organo-centrées

Il soutient les spécialistes dans l'interprétation des variants, les décisions de rendu, le dépistage familial et les démarches diagnostiques complexes.

Un besoin croissant d'organisation et de reconnaissance

L'élargissement de ses missions appelle une valorisation spécifique (consultation longue, coordination) et une évolution des structures et effectifs.

3 propositions pour l'avenir

Créer des structures de suivi

coordonné pour les maladies rares

Bilan pluridisciplinaire, hospitalisation de jour, infirmière de coordination, consultation longue dédiée aux suivis complexes.

Renforcer l'implantation territoriale et l'attractivité du métier

Ouverture de postes hors CHU, en libéral ou en établissements privés, avec cotation adaptée et lien fort avec les centres de référence.

Intégrer le généticien dans les dispositifs innovants et préventifs

Rôle central en médecine génomique préventive, consultations avancées dans les services spécialisés, accompagnement des nouveaux parcours (dépistage, prescription de génome...).





6

Thérapeutique

Face aux progrès rapides de la médecine, les généticiens sont appelés à jouer un rôle croissant dans l'accompagnement thérapeutique des maladies rares et ultra-rares ainsi que dans les prédispositions aux cancers. En 2025, seuls 5 % des maladies génétiques disposent d'un traitement, mais le paysage évolue rapidement grâce aux thérapies géniques, aux traitements à base d'ARN, au repositionnement de molécules, et à l'intelligence artificielle.

En cancérologie, la génétique constitutionnelle permet de délimiter des indications thérapeutiques pour les inhibiteurs de PARP en situation adjuvante ou métastatique dans les deux cancers les plus fréquents (prostate et sein) mais aussi dans le cancer de l'ovaire et du pancréas. De nombreux autres gènes (HRR) sont également aux portes de la prescription dans les cancers du sein et de la prostate.

Sur le plan somatique, plus de 100 indications avec AMM de thérapeutiques en oncologie ciblent une anomalie génétique. Ces différentes indications, et l'utilisation de panels de plus en large en génétique tumorale débouchent sur l'identification de VP constitutionnel pour lequel le recours à l'oncogénéticien est indispensable pour toute filière en oncologie. Le généticien devient un acteur central, à la fois clinicien, coordinateur d'essais cliniques et promoteur de parcours personnalisés.

Ce chapitre décrit ces approches et les conditions de leur mise en œuvre : infrastructures, formation, équité d'accès et articulation avec les autres spécialités. Il souligne l'urgence de structurer l'écosystème autour de ces innovations : maillage territorial, simplification administrative, renforcement des équipes et des plateaux techniques. Enfin, l'évolution des essais cliniques vers des modèles décentralisés et individualisés, comme les essais N=1, requiert des compétences nouvelles, que la formation initiale en génétique doit intégrer. La médecine génétique devient une médecine d'action, et cette mutation doit être anticipée dès aujourd'hui pour en faire bénéficier tous les patients.

5 points clés

Explosion du nombre des thérapies innovantes

Thérapie génique, ARN antisens, CRISPR, repositionnement : de nombreux traitements émergent pour les maladies rares, ultra-rares et les prédispositions génétiques au cancer.

Rôle stratégique du généticien

Le généticien devra de plus en plus, en lien avec les médecins des autres spécialistes, coordonner le diagnostic, le suivi longitudinal, l'accès aux essais cliniques et la personnalisation du suivi thérapeutique.

Nécessité d'un diagnostic précoce

Un diagnostic rapide est essentiel pour agir dans des fenêtres thérapeutiques souvent très courtes (ex. : maladies neurodégénératives).

Infrastructures et organisation à adapter

Déploiement de centres spécialisés, télémédecine, financement de la télé-expertise et de l'administration des thérapies innovantes.

Essais cliniques à repenser

Il faut adapter les essais à la rareté : études N=1, critères non conventionnels, et logistique décentralisée.

3 propositions pour l'avenir

Structurer un écosystème national pour les thérapies génétiques

Inspiré du modèle britannique [Rare Therapies Launchpad], avec une gouvernance publique, un accès équitable et des moyens mutualisés.

Former les généticiens à la thérapeutique

Intégrer systématiquement la prescription, le suivi et les essais cliniques dans la formation des internes et dans les DU/DIU spécialisés.

Soutenir le développement de plateformes cliniques et biologiques

Création de plateaux techniques adaptés, mise en réseau des experts et financement des outils requis pour les traitements individualisés.



7 *Bioinformatique et IA*

Ce chapitre explore les enjeux de la gestion, de l'exploitation et de l'intégration des données génétiques et numériques en médecine génomique. Aujourd'hui, les données sont fragmentées entre systèmes hospitaliers, plateformes de téléexpertise, logiciels de laboratoire ou encore « Mon Espace Santé », ce qui nuit à leur accessibilité et à leur exploitation pour le soin.

Pour garantir une médecine personnalisée efficace, il est impératif de découpler les systèmes, structurer les données, et faciliter leur interopérabilité. Le DPI (Dossier Patient Informatisé) doit évoluer en intégrant dynamiquement les données génomiques, actualisables selon l'évolution clinique du patient et les connaissances scientifiques.

Cela implique un cadre éthique solide, une gouvernance partagée et des formations adaptées à tous les professionnels de santé.

L'usage de l'intelligence artificielle, du traitement automatique du langage ou de l'annotation intelligente doit renforcer l'aide à la décision. Enfin, les patients doivent être informés, et rester acteurs du parcours de leurs données. L'ambition est de bâtir une médecine génomique éthique, connectée, prédictive et participative à horizon 5-10 ans.

5 points clés

Données encore trop cloisonnées

Les multiples systèmes de santé actuels (DPI, SIL, EDS, etc.) ne communiquent pas bien entre eux, freinant l'efficacité des parcours de soin.

Interopérabilité comme condition clé

Structurer les données, les rendre interopérables et accessibles de manière sécurisée est indispensable pour une médecine personnalisée.

DPI génomique dynamique

Proposition d'un rapport génomique évolutif intégré au DPI, mis à jour selon l'état clinique du patient et les avancées scientifiques.

Nécessité d'un cadre éthique souple et sécurisé

Consentement numérique dynamique adapté aux nouveaux usages autour des données, droit de ne pas savoir, protection des données sensibles : l'encadrement doit être repensé pour rester protecteur tout en permettant l'innovation.

Montée en compétences de tous les acteurs

Intégration du métier de bioinformaticiens dans le parcours de soin, former les professionnels de santé et les patients à la science des données, à l'IA et à la génomique est une condition pour un usage éclairé et éthique.

3 propositions pour l'avenir

Créer un DPI génomique national dynamique

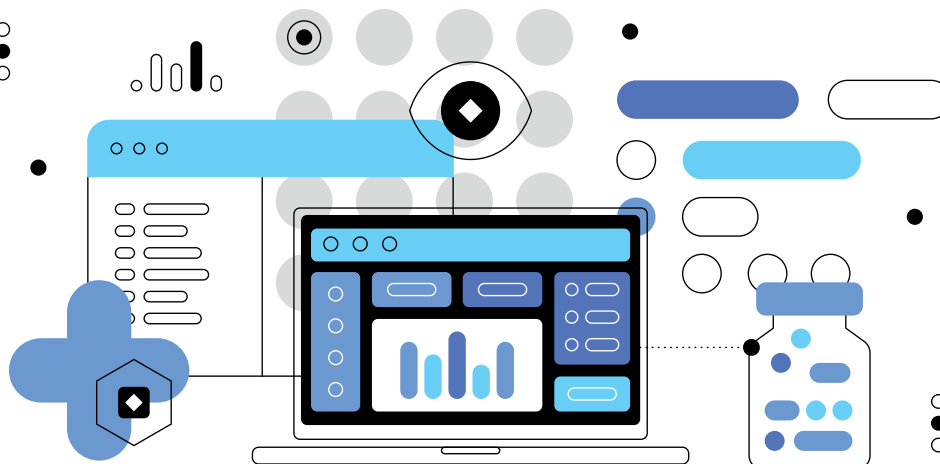
Un dossier unique intégrant l'ensemble des données utiles, interopérable et accessible aux professionnels selon les besoins cliniques, avec implication du patient.

Structurer et fédérer les entrepôts de données

Mise en place d'un référentiel et d'une gouvernance adaptée pour favoriser l'exploitation des données génétiques au service du soin et de la recherche.

Investir massivement dans la formation et les infrastructures

Soutenir le développement des métiers et des compétences en bio-informatique, IA, cybersécurité et communication pour tous les acteurs du système de santé.





8

Le référentiel métier de la spécialité de génétique

Le référentiel métier actualisé de la génétique médicale reflète l'évolution rapide de la discipline et souligne son identité doublement clinico-biologique.

Il définit les rôles, compétences et responsabilités des praticiens en génétique médicale, qu'ils exercent en clinique, en biologie ou dans une fonction mixte. Ce référentiel met en lumière la transversalité de la spécialité, en interaction constante avec de nombreuses disciplines (pédiatrie, neurologie, oncologie, médecine fœtale...). Il clarifie les connaissances théoriques et les compétences techniques exigées, depuis l'anamnèse généalogique jusqu'à l'interprétation de variants, en passant par le conseil génétique, la coordination des soins ou la supervision de technologies complexes (NGS, ACPA, RNA-seq, etc.). Il insiste aussi sur la nécessité d'une reconnaissance formelle des

parcours de formation, de la question d'une double qualification, et de l'encadrement des conseillers en génétique. Ce document constitue une base pour les évolutions de formation, de certification, de reconnaissance professionnelle et de structuration des équipes pluridisciplinaires dans la médecine génomique de demain.

Les métiers de la génétique humaine et médicale

Métiers médicaux

Métiers médicaux de la génétique

- Généticien clinicien
- Généticien, biologiste

Métiers médicaux associés

- Spécialistes d'organes : dont pédiatres, oncologues, CPDPN
- Biologistes : biochimie, hématologie, assistance médicale à la procréation
- Pathologistes : anatomo-pathologistes, fœtopathologistes
- Sage-femme

Métiers non médicaux

Métiers techniques

- Technicien de laboratoire
- Ingénieur : laboratoire, bioinformatique, qualité

Métiers administratifs

- Secrétaire médicale
- Chargé de parcours génomique

Métiers paramédicaux

- Conseiller en génétique
- Infirmier
- Assistante sociale
- ARC
- Psychologue

5 points clés

Une discipline pleinement clinico-biologique

Le praticien en génétique/biologie médicale maîtrise à la fois les dimensions cliniques et biologiques du diagnostic, du conseil et de la prise en charge.

Un socle commun de compétences exigeant et transversal

Le référentiel détaille les savoirs et savoir-faire dans plus de 30 domaines pathologiques et techniques génétiques complexes.

Un encadrement structuré du conseil génétique

Le généticien encadre les conseillers en génétique, supervise les arbres généalogiques, les stratégies diagnostiques et les annonces de résultats.

Une implication dans le soin, la recherche et l'enseignement

Le généticien contribue à la formation, participe aux PNDS, aux RCP, aux projets de recherche, et pilote l'intégration des innovations.

Une reconnaissance professionnelle à renforcer

Le référentiel sert de base pour les qualifications professionnelles (CNOM, DES, agréments), et ouvre la voie à une valorisation mieux adaptée.

3 propositions pour l'avenir

Faire reconnaître la spécificité du métier et sa transversalité

À travers une valorisation adaptée (tarification, reconnaissance dans les parcours de soins complexes, double qualification) et des passerelles interdisciplines.

Renforcer la formation continue et spécialisée

Intégrer les nouvelles technologies, l'IA, l'analyse de données massives, le diagnostic prénatal/préimplantaire, dans le parcours professionnel.

Structurer les équipes en intégrant les profils complémentaires

Favoriser un travail coordonné entre généticiens cliniciens, biologistes, bioinformaticiens, psychologues et conseillers en génétique.



9

Formation des généticiens

La génétique médicale est une discipline dynamique, à la croisée du soin clinique et biologique, présente à tous les âges de la vie, pour des contextes cliniques variés et en interaction étroite avec toutes les autres disciplines médicales. Elle connaît une évolution rapide vers des nouvelles possibilités de traitement dans le domaine des maladies rares et du cancer et vers une médecine plus préventive et populationnelle, ce qui impose une adaptation des formations.

Ces adaptations doivent concerner les professions directement liées à la génétique (généticiens cliniciens, généticiens biologistes, conseillers en génétique...), l'ensemble des professions de santé et également la population générale. Ces adaptations doivent également suivre les évolutions des connaissances en sciences de l'éducation pour allier évolution de la génétique et robustesse de l'enseignement.

La formation initiale des conseillers en génétique est structurée autour de trois masters, mais nécessite une meilleure coordination nationale. Pour les médecins et pharmaciens, l'enseignement de la génétique est hétérogène en premier et deuxième cycles, malgré des tentatives d'harmonisation par le Collège National des Enseignants et Praticiens en Génétique Médicale [CNEPGM]. Celui-ci coordonne les enseignements du DES de génétique médicale, structuré sur 4 ans, qui offre une formation complète mais souffre d'un manque d'attractivité tant pour les postes médicaux qu'hospitalo-universitaires et d'un déficit de postes. Ce problème est aggravé par des freins réglementaires, comme l'accès à l'autorisation d'exercice de la biologie médicale (ministère de la santé sur avis de la commission nationale de biologie médicale - CNBM) nécessaire pour obtenir l'agrément de réalisation de tests génétiques (Agence de la biomédecine). Le manque d'attractivité et le déficit de postes concernent également le DES de Biologie Médicale structuré sur 4 ans et conduisant la formation des biologistes médicaux en génétique. La formation continue, tant pour les médecins généticiens que les médecins non spécialistes en génétique, est indispensable pour suivre les avancées rapides de la discipline, avec un besoin partagé entre médecins et conseillers.

L'offre est variée : DIU, congrès, MOOC, revues spécialisées. Enfin, une acculturation de la population générale et des élèves à la génétique est jugée essentielle, via des actions pédagogiques ciblées et soutenues par la FFGH.

5 points clés

Une évolution de la discipline vers une médecine préventive et curative

La génétique s'oriente de plus en plus vers une pratique anticipative (personnes asymptomatiques et présymptomatiques) et populationnelle (dépistage préconceptionnel, prénatal, néonatal) : la formation doit évoluer dans ce sens.

Une pénurie préoccupante de professionnels

Un nombre limité de postes ouverts, en particulier pour le DES de génétique médicale, et une faible visibilité de la discipline entraînent un manque de professionnels formés.

Une formation initiale hétérogène

Les enseignements varient selon les universités et les stages en génétique médicale restent inégalement accessibles.

Des obstacles à l'exercice mixte clinique-biologique

L'obtention de l'autorisation d'exercice en biologie médicale pour les médecins généticiens est difficile, freinant leur polyvalence et ralentissant des prises de postes.

Une formation continue à intensifier

Le développement rapide des connaissances impose des dispositifs adaptés [DIU, MOOC, congrès] et partagés entre tous les professionnels, dans le cadre d'un développement professionnel continu (DPC), structuré par le Conseil National Professionnel [CNP] de Génétique Clinique, Chromosomique et Moléculaire.

3 propositions pour l'avenir

Renforcer la coordination nationale des formations

Structurer les interactions entre équipes pédagogiques (DES, FST, ETU, ...) et équipes d'expertises (sociétés savantes, réseaux, filières de santé, PEMR, FHU, ...) pour une actualisation des programmes au plus près de l'évolution des connaissances en intégrant toutes les composantes de la génétique (clinique, moléculaire, cytogénétique et bioinformatique). Cette coordination sera pilotée par le CNEPGM et le CNP de Génétique Clinique, Chromosomique et Moléculaire, avec le soutien du réseau de la FFGH et du CNU santé, par l'intermédiaire de la sous-section 47.04 Génétique.

Favoriser l'accès et l'attractivité des DES

Améliorer la visibilité du DES de génétique médicale et de l'option génétique du DES de biologie médicale dès le premier cycle, augmenter le nombre de postes ouverts en fin de 2^e cycle, renforcer l'accompagnement de carrière des étudiants dont l'orientation vers des missions hospitalo-universitaires et, pour les généticiens médicaux, faciliter l'autorisation d'exercice de la biologie médicale spécifiquement dans le domaine de la génétique en vue de l'obtention des agréments.

Développer les formations des non généticiens et acculturer la population générale

Poursuivre les projets et valoriser les initiatives actuelles en lien avec les autres professions de santé ; développer des ressources pédagogiques pour le grand public dont les élèves des collèges et lycées.

Conclusion et perspectives

La génétique médicale est désormais une composante incontournable de la médecine moderne. Les avancées récentes en matière de séquençage, de pharmacogénétique, de médecine génomique préventive, de dépistage ou de traitements ciblés offrent des perspectives importantes, à condition d'en garantir un accès équitable, sécurisé et structuré.

Ce livre blanc appelle à une mobilisation forte des décideurs publics, des professionnels de santé, des institutions et des citoyens pour bâtir un plan unifié et ambitieux pour la génétique médicale.

Ce plan devra s'appuyer sur trois piliers fondamentaux : **justice sociale, excellence scientifique et efficience organisationnelle**. Il en va de la qualité des soins futurs pour des millions de personnes et de la capacité de la France à rester un acteur de premier plan dans le domaine de la médecine génomique.





Fédération Française de Génétique Humaine