

Bilan intermédiaire des plateformes STHD

Dr Cécile Acquaviva, Dr Aline Cano
 Pr Jean-François Benoit, Pr Manuel Schiff

Journée clinico-biologique G2M/SFEIM - 17 novembre 2020

RAPPELS


 LA PLATEFORME GÉNOMIQUE
 DE HAUTE RÉGION

Ile-de-France, Bretagne, Pays de la Loire,
Normandie, Hauts de France, Centre Val de
Loire


 AURA
 GEN

Auvergne Rhône Alpes, Bourgogne Franche Comté,
 Grand Est, Languedoc Roussillon, Nouvelle Aquitaine,
 Occitanie, Provence Alpes Côte d'Azur, Corse, Outre-Mer



Répartition géographique DGOS / Aviesan

Pré-indication 1 : Patients avec suspicion clinique de MHM et **profil biochimique atypique**

- évocateur d'une pathologie connue mais non confirmée par l'approche génétique de 1ere intention (étude ciblée / panel de gènes)
- ne correspondant pas au contexte clinique observé mais significativement anormal et non expliqué par l'approche génétique de 1ere intention (étude ciblée / panel de gènes)
- profil normal dans un contexte clinique fortement évocateur d'une MHM

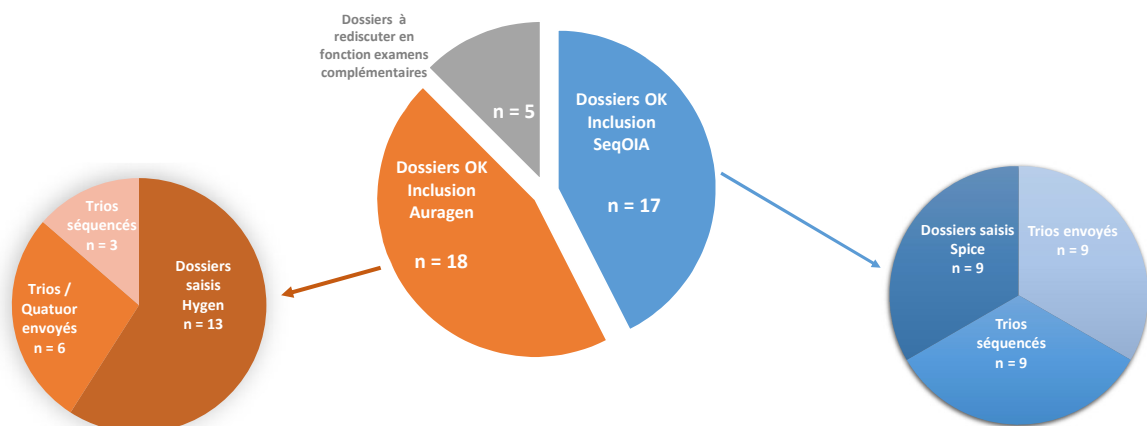
Pré-indication 2 : Patients avec profil biochimique pathognomonique mais l'étude génétique par panel de gènes est négative ou partiellement informative : exploration des régions introniques profondes et régulatrices des gènes cibles.

INCLUSION DES PATIENTS

- RCP nationales Génome G2M / outil ROFIM (charte de fonctionnement sur le site G2M)
- Responsables RCP : Cécile Acquaviva, Jean-François Benoist, Aline Cano, Manuel Schiff
Sandy Courapied (chargée de mission G2M)
- Quorum minimal
 - 2 cliniciens
 - 1 généticien clinicien
 - 1 biologiste spécialisé
 - 1 biologiste moléculaire pour RCP d'amont

BILAN INTERMEDIAIRE

- **8 RCP d'inclusion** ont été organisées : 19/09/19 -08/11/19 – 13/01/20 – 13/03/20 – 15/05/20 – 09/07/20 – 10/09/20 – 12/11/20
- Au total 40 dossiers discutés

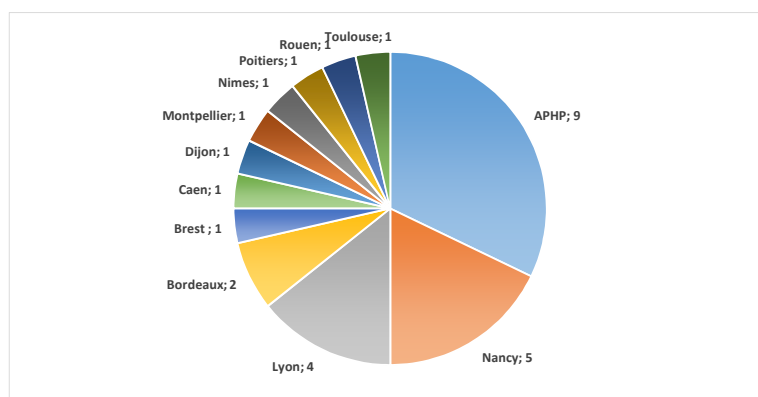


RECENSEMENT DES « INTERPRETATEURS »

- Groupe de travail « interpréteurs extérieurs aux GCS SeqOIA et Auragen) piloté par la DGOS ⇨ **recensement des professionnels volontaires pour l'analyse biologique des données génomiques des LBM SeqOIA et Auragen**
- Méthodologie
 - diffusion d'un questionnaire en ligne (juillet 2020 + rappel septembre 2020) via FSMR, ANPGM ...
 - synthèse des réponses par les coordonnateurs du PFMG
 - diffusion des réponses aux porteurs de pré-indications pour avis sur la liste d'experts
- Recommandations ANPGM
 - Agrément pour les examens des caractéristiques génétiques à des fins médicales indispensable
 - Nécessité d'accès aux données
 - Nécessité d'établissement de conventions + forfait pour l'interprétation

RECENSEMENT DES « INTERPRETATEURS »

- G2M : 29 réponses dont 4 praticiens sans agrément et 5 praticiens hors réseau actuel



FORMATIONS PROPOSEES PAR L'ANPGM

- e-learning à destination des **cliniciens**

<https://anpgm.fr/toutes-les-actualites/autres-documents/formation-clings-formation-academique-en-e-learning-au-ngs-a-destination-des-cliniciens/>

- distanciel les 28 et 29 janvier 2021 à destination des **biologistes**

<https://anpgm.fr/toutes-les-actualites/autres-documents/formation-bio-ngs-formation-academique-a-lanalyse-de-variants-issus-de-ngs-dexome-ou-de-genome-entiers/>