

La génétique à l'APHP

CME 11 septembre 2012

Génétique

- Spécialité médicale récente (11/05/1995) pour un métier à part entière.
- Spécialité mixte : clinique et biologique (cytogénétique et génétique moléculaire).
- Collaborations fortes avec :
 - Pédiatrie/GynécoObstétrique (versant historique)
 - Toutes les spécialités médicales
- Encadrement réglementaire
 - Autorisation (Décret n° 2008-321 du 4 avril 2008)
 - Financement: CNAMTS (*clinique et cytogénétique*)
et DHOS/DGOS (*génétique et cyogénétique moléculaires*)

Génétique et PNMR1

une structuration nationale

- 131 CNRMR nationaux (organisés en 18 groupes de maladies) qui assurent la couverture des besoins nationaux.
- 40 laboratoires organisés en réseau qui assurent le diagnostic approfondi et ont financement DGOS.
- Toutes les structures de diagnostic (cliniques et biologiques) sont adossées à des structures de recherche (Inserm, CNRS, université).

PNMR1 : Plan National Maladies Rares 1

CNRMR : Centre National de Référence Maladies Rares

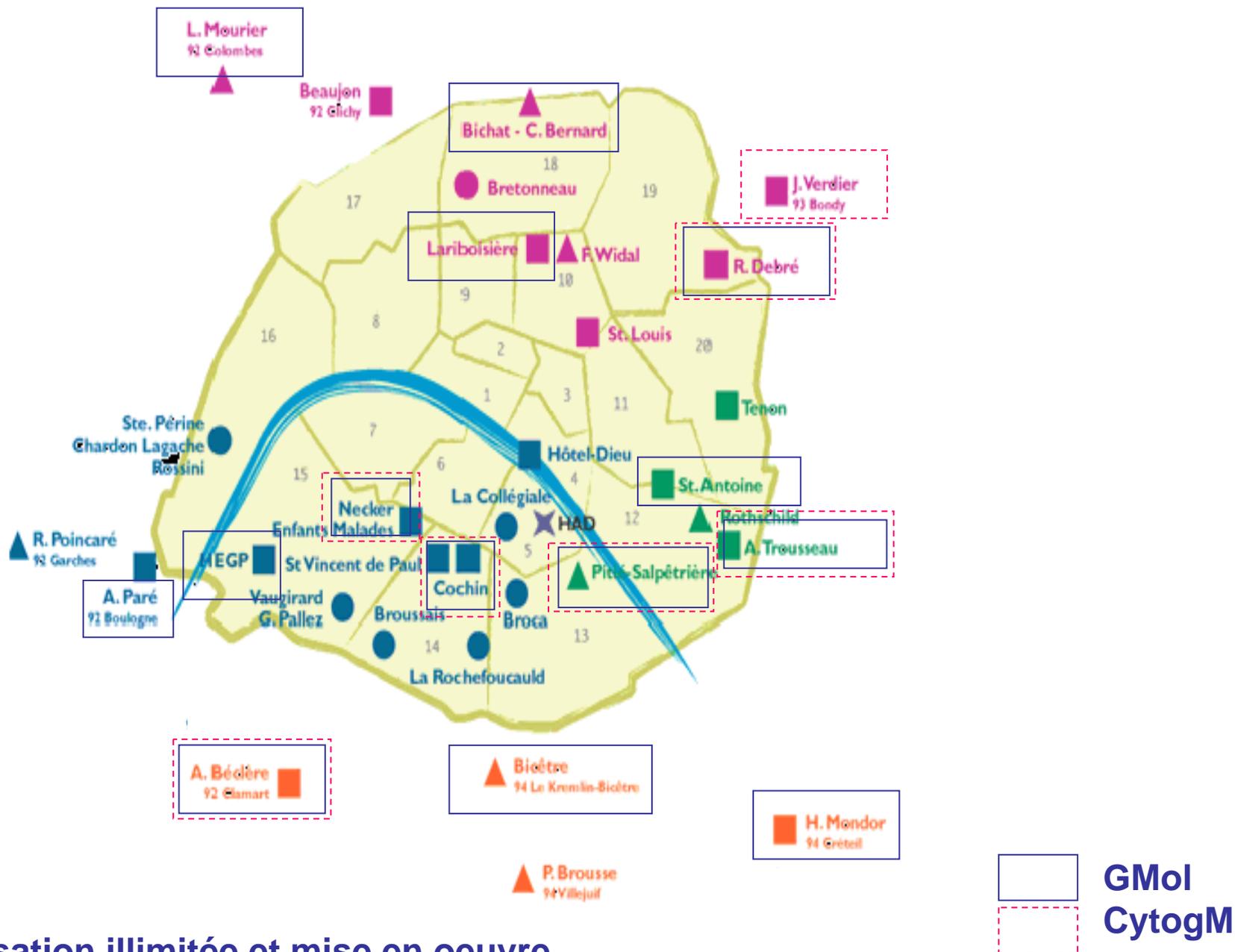
Génétique et PNMR1

le poids majeur de l'AP-HP

- **Activité supra-GH** (Plan stratégique 2010-2014)
 - **Clinique** : 76 CNRMR (**58%** des CNRMR nationaux)
 - **Biologie** :
 - 7 sites avec 1 labo cytogénétique*
 - 14 sites avec au moins 1 labo génétique moléculaire
 - dotation DHOS 2001-2008 : **9,747 M€**
 - ~**50%** de l'activité nationale
 - Forte reconnaissance académique
- mais:**
- Retards architecturaux et d'équipement

** Certains laboratoires proposent une activité de cytogénétique et de génétique moléculaire.*

Laboratoires de Diagnostic Génétique*



* Autorisation illimitée et mise en oeuvre

Génétique en Résumé

- Discipline émergente
- Pénalisée par les cotations CNAMTS
- Collaborations nombreuses interdisciplinaires
- Forte reconnaissance académique (SIGAPS)
- Retard démographique
- Nouveaux métiers non reconnus (conseiller en génétique, ingénieur, bio-informaticien)
- Retard mise à niveau équipements, plateaux techniques
- Confrontée à l'explosion des connaissances et des techniques

Génétique

Perspectives (1)

- Contexte et opportunité stratégique
 - Plan stratégique de l'APHP (2010-2014)
 - PNMR2 (2011-2014)
- Ruptures technologiques en cytogénétique et génétique moléculaire

Génétique

une rupture technologique

- **En cytogénétique :**
 - CGH array, ou Analyse Chromosomique sur Puces à ADN
 - ~30% de l'activité nationale
- **En génétique moléculaire et en cytogénétique :**
 - séquençage de 2^{ème} génération (NGS ou Next Generation Sequencing)
 - ➔ Un saut quantique de x 50 000 :
 - 1^{ère} génération : **1 000 kb (10⁶ bp) séquencés en 7 jours**
 - 2^{ème} génération : **50 Gb (50.10⁹ bp) séquencés en 7 jour**
- **Conséquences :**
 - explosion du spectre des indications et des réponses possibles aux besoins cliniques
 - extension des besoins en généticiens
 - nouveau besoin en bio-statisticiens
 - modèle économique non stabilisé

Génétique

Perspectives (2)

- Contexte et opportunité stratégique
 - Plan stratégique de l'APHP (2010-2014)
 - PNMR2 (2011-2014)
- Ruptures technologiques en cytogénétique et génétique moléculaire
- ... mais opportunité : dotation PNMR2 en 2011-2012 de 2,5M€ pour équipement en séquenceur NGS
- ... et volontarisme des praticiens de se regrouper pour relever le défi

Génétique

Recommandations principales du groupe sollicité par la DPM (1)

1. L'AP-HP doit se donner les moyens de rester compétitive dans un secteur qui sera de plus en plus concurrentiel.
2. Encourager les regroupements des biologistes spécialisés sur un nombre limité de sites.
3. Les projets médicaux doivent constituer le moteur principal des regroupements.
4. Porter la plus grande attention au périmètre universitaire lorsque des regroupements se font entre sites en convention avec des universités différentes.

Génétique

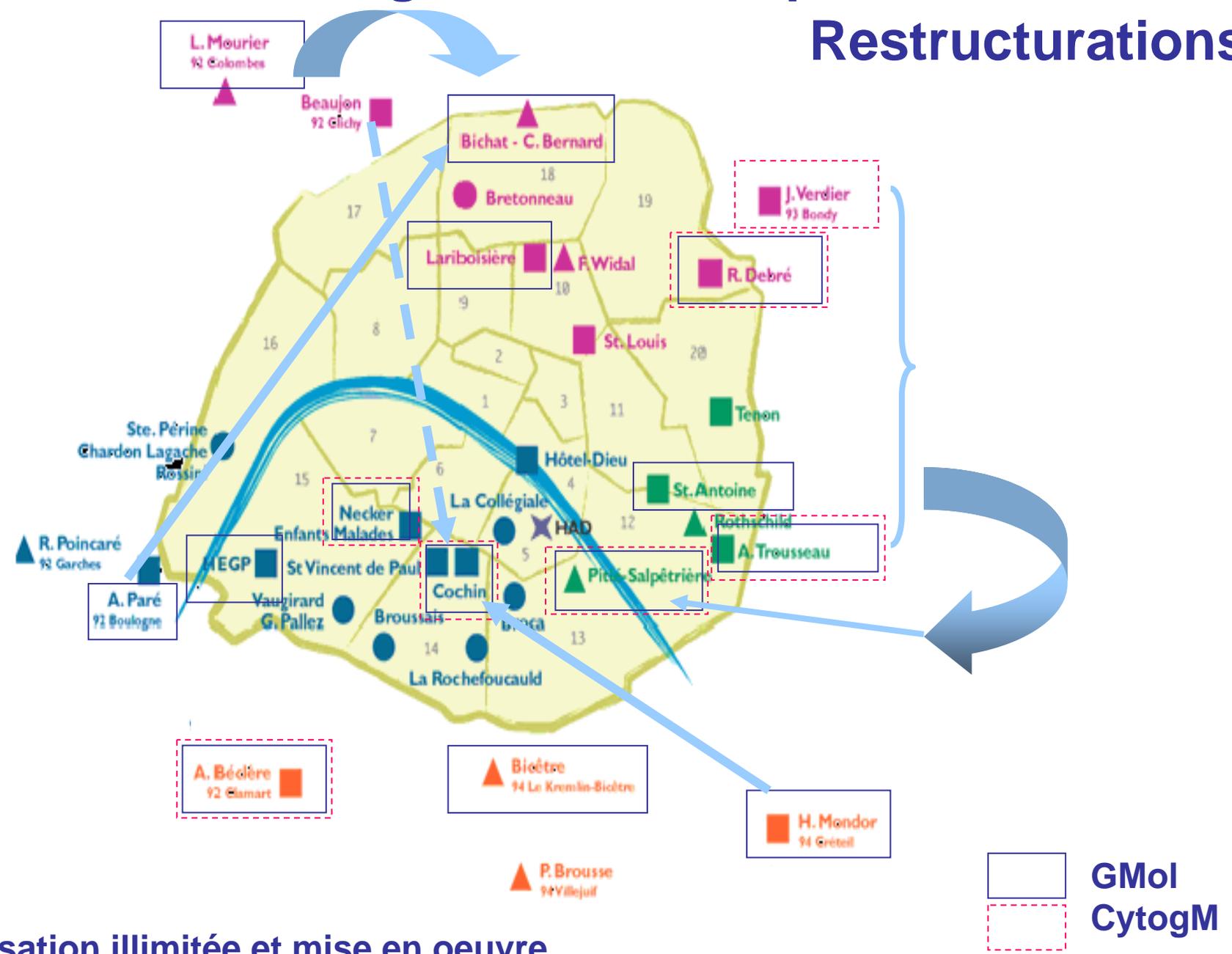
Recommandations principales du groupe sollicité par la DPM (2)

5. Faciliter le partage des plates-formes de génomique entre génétique et oncogénétique.
6. Mettre à niveau dans les meilleurs délais la logistique informatique (serveurs, bases de données, logiciels, réseau).
7. Attention particulière aux nouveaux métiers indispensables à la maîtrise de la médecine génomique (bio-informaticiens et bio-statisticiens).

Avis de la Collégiale de Génétique

- Favorable aux regroupements.
- Elle sollicite un engagement institutionnel avec une stratégie claire et un échéancier.
- Elle s'inquiète du retard pris par l'AP-HP par rapport aux autres régions.

Laboratoires de Diagnostic Génétique : Restructurations



* Autorisation illimitée et mise en oeuvre

Risque d'Échec si :

- Position ambiguë du siège
- Opposition GH
- Pas de financement minimal de la restructuration
- Conflit d'intérêts hospitaliers et universitaires

Et alors il y aura :

- Colère et découragement
(« occasion manquée »)
- Restructuration plus difficile
(« personne ne bougera plus sans garantie »)
- Nécessité de mise à niveau des capacités de fonctionnement

