

JUIN 2025

APPUI À LA DÉCISION

ONCOGÉNÉTIQUE EN 2022

/consultations en 2022

/programmes de suivi en 2021 et 2022

L'Institut national du cancer (INCa) est l'agence d'expertise sanitaire et scientifique en cancérologie chargée de coordonner la lutte contre les cancers en France.

Coordination Institut national du cancer

Sophie DEVEAUX, chef de projets, Département Biologie, Transfert et Innovations, Pôle Recherche et Innovation, Institut national du cancer

Sophie LE RICOUSSE, responsable du Département Biologie, Transfert et Innovations, Institut national du cancer

Ce document doit être cité comme suit : © Oncogénétique en 2022 / consultations en 2022, programmes de suivi en 2021 et 2022, collection Appui à la décision, Institut national du cancer, juin 2025.

Du fait de la détention, par des tiers, de droits de propriété intellectuelle, toute reproduction intégrale ou partielle, traduction, adaptation des contenus provenant de ce document (à l'exception des cas prévus par l'article L122-5 du code de la propriété intellectuelle) doit faire l'objet d'une demande préalable et écrite auprès de la direction de la communication de l'INCa.

Ce document est téléchargeable sur [cancer.fr](https://www.cancer.fr)

SOMMAIRE

GLOSSAIRE.....	5
CONTEXTE.....	6
NOUVELLE MÉTHODOLOGIE DE RECUEIL.....	7
1. CONSULTATIONS.....	9
1.1. Activité nationale.....	10
1.2. Activité régionale.....	11
1.3. Activité au sein des établissements.....	12
1.4. Activité selon le type de consultation.....	13
1.4.1. En fonction de la personne reçue en consultation/de la finalité de la consultation.....	13
1.4.2. En fonction de l'indication de la consultation.....	14
1.4.3. Conclusion intermédiaire.....	18
1.5. Délais d'obtention d'un rendez-vous.....	19
1.6. Ressources humaines.....	21
1.7. Autres activités.....	22
1.7.1. Activité en amont des consultations.....	22
1.7.2. Réunions pluriprofessionnelles : nombre de dossiers présentés dans l'année ayant donné lieu à un compte rendu formalisé.....	23
1.7.3. Enquêtes de satisfaction patients.....	24
1.8. Commentaires/besoins/perspectives.....	24
1.8.1. Commentaires/précisions apportées au questionnaire.....	24
1.8.2. Perspectives, besoins dans les 5 années à venir en termes de ressources humaines.....	25
1.8.3. Perspectives, besoins dans les 5 années à venir en termes d'outils (ressources informatiques par exemple).....	25
1.8.4. Principales difficultés.....	26
1.8.5. Autres perspectives.....	27
2. PROGRAMMES DE SUIVI.....	28
2.1. Présentation des programmes.....	29
2.1.1. Réunions pluriprofessionnelles.....	32
2.2. Ressources humaines.....	34
2.2.1. Cellule de coordination commune aux différentes structures :.....	35
2.3. Activité par programme.....	36
2.3.1. Année 2021.....	36
2.3.2. Année 2022.....	38
2.3.3. Nombre total de personnes enregistrées dans les programmes (déclaré).....	39
2.4. Actions pour faciliter l'accompagnement du suivi à long terme.....	39
2.4.1. Ressources informatiques.....	39
2.4.2. Fonctionnements conjoints entre les différents services au sein des structures associées.....	40
2.4.3. Création d'un secrétariat/guichet unique pour une planification centralisée des examens.....	40
2.4.4. Création d'un secrétariat/guichet unique pour la récupération centralisée des examens.....	40
2.4.5. Mise en place d'actions de formation et d'information auprès des professionnels extérieurs.....	41
2.4.6. Mise en place de collaborations avec les DSRC (Dispositifs Spécifiques Régionaux du Cancer)et/ou les centres de dépistage organisé.....	42

2.4.7.	Formalisation de partenariats avec la médecine de ville.....	42
2.4.8.	Commentaires éventuels (besoins, départements/villes encore insuffisamment couverts.....)	43
2.5.	Conclusions/commentaires sur le suivi	44
2.5.1.	Principales avancées liées à la mise œuvre et/ou à l'optimisation du suivi multidisciplinaire des personnes prédisposées héréditairement au cancer	44
2.5.2.	Principales difficultés rencontrées	45
2.5.3.	Axes d'amélioration et perspectives.....	46
2.5.4.	« Retours d'expériences » sur des actions innovantes qu'un programme a développées	47
	CONCLUSIONS ET PERSPECTIVES.....	49
	ANNEXES	52

GLOSSAIRE

CONSULTATIONS D'ONCOGÉNÉTIQUE

ABM	Agence de la biomédecine
Apparenté	Personne qui présente un risque d'être porteuse d'un variant génétique pathogène identifié dans sa famille et à qui un test génétique peut être proposé
CI	Cas index : personne généralement malade dont les antécédents médicaux, personnels et/ou familiaux, sont évocateurs d'une forme héréditaire de cancer et première personne de la famille à qui le test génétique est proposé
CS	Consultations
DGOS	Direction générale de l'offre de soins
DROM	Départements et régions d'outre-mer
HAS	Haute Autorité de santé
GIST	Gastro Intestinal Stromal Tumor : tumeur stromale gastro-intestinale
MMR	MisMatch Repair : système d'identification et de réparation des mésappariements de l'ADN
MSI	MicroSatellite Instability : instabilité des microsatellites (séquences d'ADN mono, di ou trinuécléotidiques répétées en tandem) généralement révélatrice d'une déficience du système MMR
NGS	Next Generation Sequencing : séquençage de nouvelle génération permettant d'étudier plusieurs régions géniques simultanément

SUIVI

CRCDC	Centres régionaux de coordination des dépistages des cancers
DSRC	Dispositif spécifique régional du cancer
DIU	Diplôme interuniversitaire
DU	Diplôme universitaire
FCGOMG	Formation complémentaire en gynécologie et obstétrique pour médecins généralistes

RESSOURCES HUMAINES

ARC	Attaché de recherche clinique
ETP	Équivalent temps plein
IDE	Infirmier diplômé d'État
NB	Nombre
TEC	Technicien d'études cliniques

CONTEXTE

Prédispositions héréditaires aux cancers et dispositif national d'oncogénétique

Environ 5 % des cancers diagnostiqués sont liés à la présence de variants génétiques pathogènes constitutionnels et, à ce jour, plus de 80 gènes de prédisposition héréditaire ont été identifiés. Transmissibles à la descendance, ces altérations génétiques peuvent initialement être recherchées chez les personnes malades, le plus souvent, dont les antécédents médicaux, personnels et/ou familiaux, sont évocateurs d'une forme héréditaire de cancer (cas index). Si un variant génétique responsable de la maladie est identifié chez le cas index, un test génétique ciblé sur cette altération peut ensuite être proposé aux membres de la famille qui le souhaitent pour déterminer s'ils en sont porteurs ou non (apparentés).

En France, le diagnostic de ces prédispositions est mis en œuvre dans le cadre du dispositif national d'oncogénétique. En 2022, celui-ci s'organise autour de 143 sites de consultation déclarés (CHU, CLCC, CHR, CH, privé), répartis dans 103 villes sur l'ensemble du territoire (France métropolitaine et départements d'outre-mer) ► [PAGE 9]. Ces sites travaillent en étroite collaboration avec les 26 laboratoires académiques soutenus initialement par l'Institut, et en charge de la réalisation des tests génétiques prescrits au cours des consultations. Cette structuration, adossant des laboratoires aux consultations d'oncogénétique, a pour objectif d'identifier les personnes prédisposées héréditairement au cancer, qu'il s'agisse de personnes malades (cas index ou apparentés malades) ou de membres non malades de leur famille (apparentés asymptomatiques).

Ces personnes identifiées comme à très haut risque de cancer sont alors orientées vers l'un des 17 programmes régionaux ou interrégionaux de suivi soutenus depuis fin 2012 par la Direction générale de l'offre de soins (DGOS) et l'Institut national du cancer ► [PAGE 28]. Ces programmes permettent de proposer aux patients concernés un suivi spécifique, basé sur la surveillance et/ou la chirurgie préventive (chirurgie prophylactique) et adapté aux différents risques tumoraux associés à l'altération génétique identifiée.

L'objectif des actions portées par l'Institut national du cancer, en association avec la DGOS, est d'identifier toutes les personnes présentant un risque héréditaire de cancer en France et de leur garantir ensuite un suivi personnalisé et multidisciplinaire.

Élaborée à partir des données d'activité transmises par l'ensemble des structures soutenues, cette synthèse constitue un état des lieux détaillé de l'activité des consultations d'oncogénétique en 2022, ainsi que des programmes de suivi multidisciplinaire des personnes prédisposées héréditairement au cancer (activités 2021-2022), permettant de dégager les points forts, les axes d'amélioration et les perspectives d'évolutions du dispositif national d'oncogénétique. Ce document s'adresse donc à l'ensemble des professionnels de santé intervenant ou pouvant intervenir dans le cadre de cette structuration et de ces programmes, ainsi qu'aux décideurs.

NOUVELLE MÉTHODOLOGIE DE RECUEIL

Afin d'optimiser le recueil par l'Institut des données des consultations, des laboratoires, et des programmes de suivi, l'équipe projet avait décidé en 2022 de faire évoluer le rapport d'activité publié tous les ans sur le site internet de l'Institut (cancer.fr, anciennement e-cancer). En effet, la façon dont les données étaient collectées et renseignées n'était plus adaptée à l'évolution des pratiques, en particulier avec l'élargissement des indications et la multiplicité des panels de gènes. Par conséquent, l'analyse qui en résultait était de plus en plus approximative et chronophage, avec la question de la pertinence de toutes les données collectées.

Considérant ces éléments, la décision a été prise en 2022 de ne pas envoyer les questionnaires sur l'activité enregistrée en 2021, le temps de mettre en place une nouvelle méthodologie de recueil des données et de faire évoluer les questionnaires. Par ailleurs, l'année 2021 n'était toujours pas considérée comme une année de référence à cause de la crise sanitaire qui a perduré.

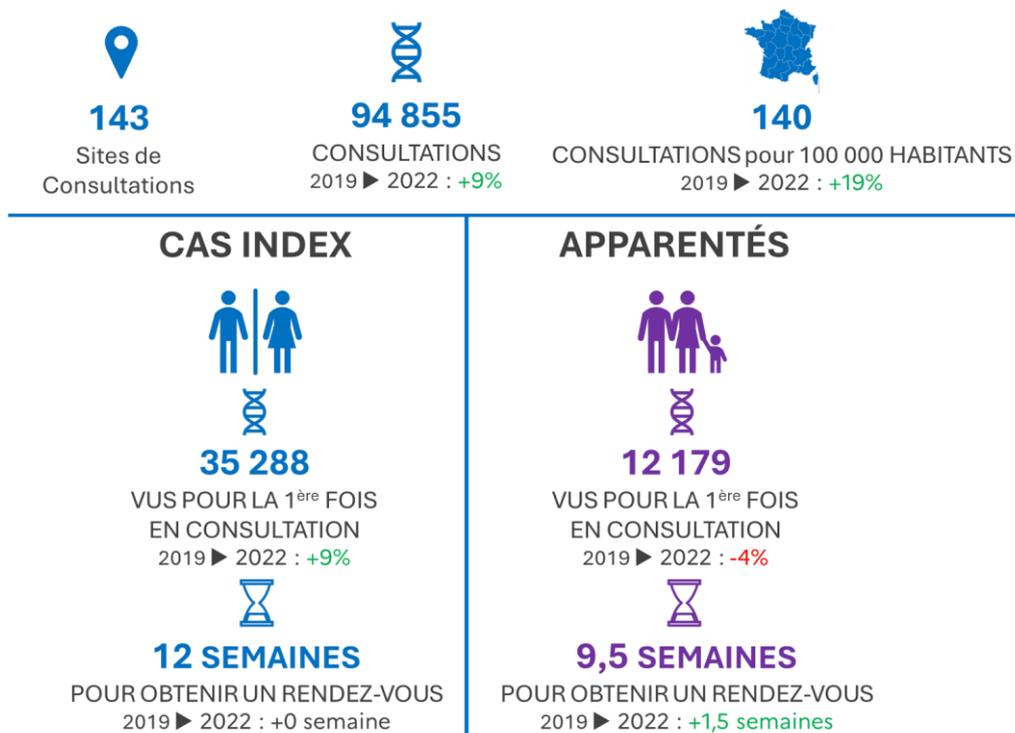
Cette nouvelle méthodologie de recueil a été définie en collaboration avec le département Organisation et Parcours de soins (OPS) pour les consultations d'oncogénétique et les programmes de suivi. Afin de mieux structurer la campagne de remontée annuelle des données d'activité, nous nous faisons dorénavant accompagner par un prestataire, CERCLH, dont le choix a été finalisé en juillet 2023 (procédure de marché public). Parallèlement, des groupes de travail avec une vingtaine de professionnels concernés ont été constitués pour chaque questionnaire (consultations et suivi) et ont permis de faire évoluer ces questionnaires. Le recueil des données d'activité a pu être relancé fin 2023 (implémentation des nouveaux questionnaires et développement de la plateforme en ligne, mise à jour de la base de contacts). La période de recueil a duré de février à début mai 2024.

L'évolution des rapports d'activité demande aux équipes un délai pour adapter leur logiciel aux nouveaux indicateurs. Les données recueillies ont donc parfois été incomplètes ou très approximatives. Ces éléments sont à prendre en considération dans l'analyse présentée dans le document. Par ailleurs, la période de la crise sanitaire n'étant pas représentative de l'activité, les données d'activité de l'année 2022 seront comparées aux données d'activité de l'année 2019.

Concernant les laboratoires d'oncogénétique, un travail collaboratif a été envisagé avec l'Agence de la Biomédecine qui a fait également évoluer son recueil d'activité annuel auprès des laboratoires de génétique constitutionnelle et qui a une visibilité sur l'activité des laboratoires privés qui nous manque actuellement. Nous espérons ainsi répondre à la demande des professionnels en évitant la double saisie des données d'activité. Malheureusement, il n'a pas été possible d'avoir accès aux données d'activité des laboratoires sur l'année 2022.

L'ONCOGÉNÉTIQUE EN 2022

CHIFFRES CLÉS DES CONSULTATIONS



ÉVOLUTION 2019-2022

	2019	2020	2022
Nombre de villes avec au moins une consultation d'oncogénétique	101	101	103
Nombre de sites de consultations d'oncogénétique	145	146	143
Nombre total de consultations d'oncogénétique réalisées	87 367	82 774	94 855
Moyenne régionale du nombre de consultations pour 100 000 habitants	117	111	140
Nombre de nouvelles familles (cas index)	32 449	30 717	35 288
Délai médian d'obtention d'un 1 ^{er} rendez-vous pour un cas index	12 sem.	10 sem.	12 sem.
Délai médian d'obtention d'un 1 ^{er} rendez-vous pour un apparenté	8 sem.	8 sem.	9,5 sem.

CHIFFRES CLÉS DES PROGRAMMES DE SUIVI*

* Activité recueillie pour 16 programmes sur les 17 existants

	2021	2022
Nombre de personnes ayant reçu un nouveau plan personnalisé de suivi	5 667	5 489



40 355

personnes incluses dans les programmes depuis leur mise en place

1. CONSULTATIONS

103 **143**

VILLES

SITES DE
CONSULTATIONS

Pour l'année 2022, les équipes de professionnels de santé œuvrant au sein du dispositif national d'oncogénétique ont déclaré 74 consultations principales et 69 consultations avancées. Ces consultations sont réparties dans 103 villes, en France métropolitaine et au sein des départements d'outre-mer.

[FIGURE 1] ► Répartition géographique des différents sites de consultation d'oncogénétique en 2022



1.1. Activité nationale

94 855

CONSULTATIONS
EN 2022

94855 consultations d'oncogénétique ont été déclarées pour l'année 2022 au sein des réseaux (établissements ou groupements d'établissements) soutenus par l'Institut.

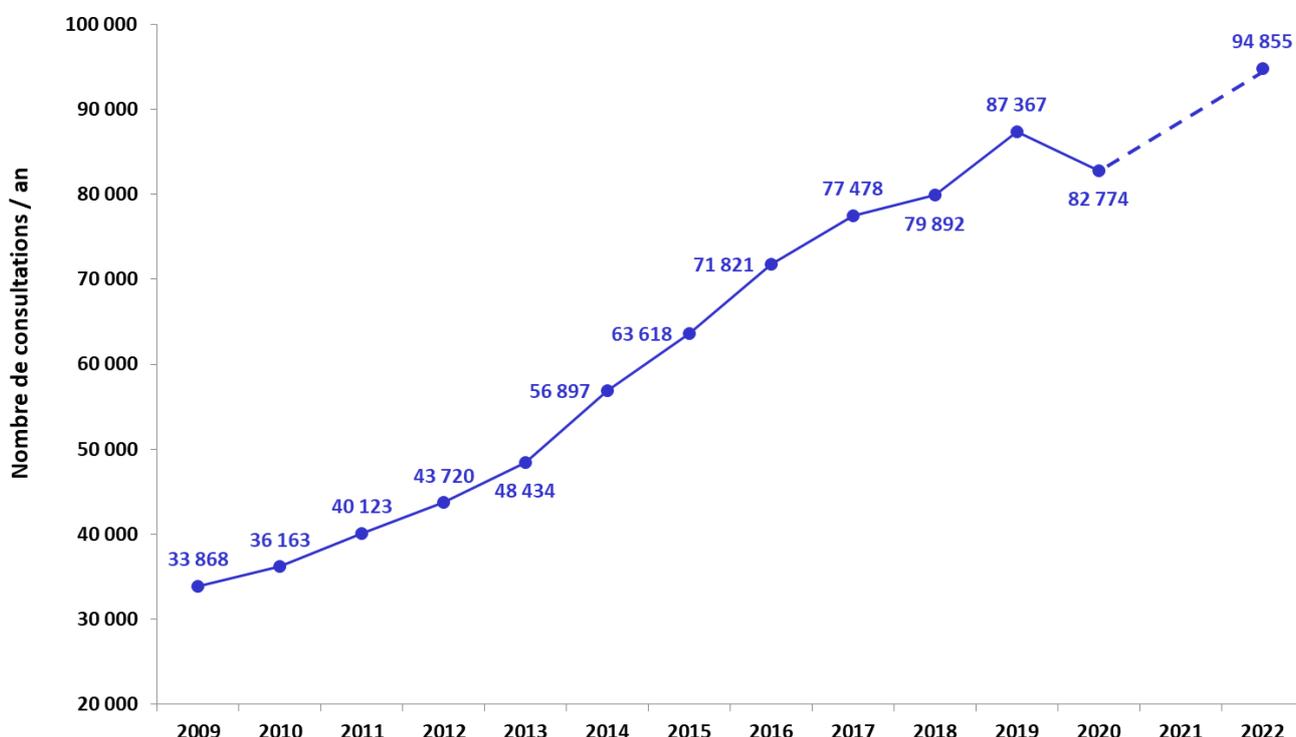
Ce chiffre regroupe toutes les premières consultations pour les nouveaux patients (consultations initiales s'adressant à un cas index ou à un apparenté) et les éventuelles consultations d'accompagnement ayant lieu durant le déroulement du test génétique, ainsi que les consultations dédiées à l'annonce du résultat.

Depuis 2003, et jusqu'en 2019, le nombre global de consultations progressait d'une année sur l'autre. Le nombre annuel de consultations a été multiplié par 1,5 entre 2014 et 2019, progressant de 56 897 à 87 367 (+ 30 470 consultations). Le dispositif d'oncogénétique n'a pas échappé à l'impact de la pandémie due à la COVID-19 et le nombre total de consultations a diminué pour la première fois en 2020. L'activité déclarée pour l'année 2022 montre une reprise de la croissance du nombre de consultations d'oncogénétique à un taux comparable à celui d'avant la crise sanitaire (figure ci-dessous, 2021 année « blanche » le temps de la mise en place du nouveau recueil d'activité).

ÉVOLUTION
2019-2022

+9 %

[FIGURE 2] ► Évolution du nombre annuel de consultations d'oncogénétique



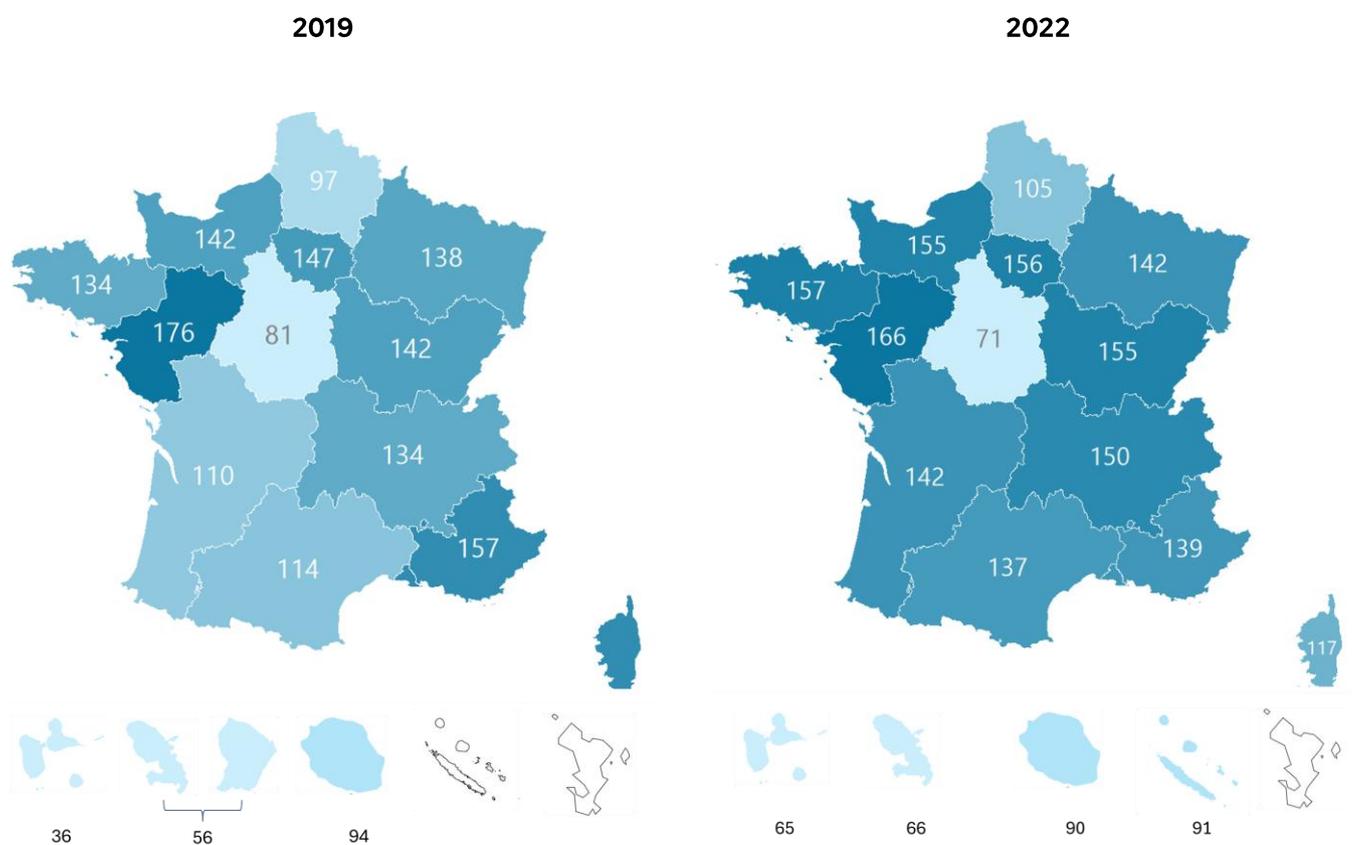
1.2. Activité régionale

140

En 2022, la moyenne régionale du nombre de consultations pour 100 000 habitants est de 140 (107 en 2018 et 117 en 2019), variant de 65 pour la Guadeloupe à 166 pour les Pays de la Loire.

CONSULTATIONS POUR
100 000 HABITANTS EN
MOYENNE PAR RÉGION

[FIGURE 3] ► Répartition régionale du nombre de consultations pour 100 000 habitants en 2022 comparé à 2019



↗ 11

≈ 2

↘ 3

Nous observons ainsi en 2022 :

- un nombre de consultations pour 100 000 habitants ayant augmenté dans 9 régions et 2 DROM ;
- une région (Grand-Est) et un DROM (La Réunion) présentant des niveaux d'activité relativement stables ;
- trois régions qui ont vu leur activité diminuer.

1.3. Activité au sein des établissements

[TABLEAU 1] ► Répartition des consultations réalisées entre établissements ou associations d'établissements

Consultations en 2022	Établissements ou associations d'établissements	
> 2 500	Institut Curie : 6 961	Lille CHU : 3 091
	Nantes CLCC-Angers CLCC (ICO)* : 4 825	Dijon CHU-CLCC : 2 844
	Bordeaux CLCC : 4 656	Clermont-Ferrand CLCC : 2 822
	Montpellier CHU-CLCC : 4 389	Toulouse IUCT Oncopole : 2 815
	Villejuif CLCC : 3 836	Grenoble CHU — Chambéry CH : 2 624
	Rennes CHU-CLCC : 3 364	Marseille CLCC : 2 574
	Lyon CLCC — Valence CH : 3 190	
	APHP Île-de-France Est (Sorbonne) : 3 110	
2 000 – 2 500	Rouen CHU : 2 387	Lille CLCC : 2 082
	Caen CLCC : 2 361	Nice CLCC : 2 028
	Niort CH - Poitiers CHU : 2 318	
1 500 – 2 000	Nancy CHU-CLCC : 1 733	APHP Île-de-France Ouest : 1 761
	APHP Île-de-France Nord : 1 820	Lyon CHU : 1 633
	Tours CHU : 1 819	Strasbourg CHU — Colmar CH : 1 707
1 000 – 1 500	Besançon CHU : 1 485	Avignon Institut Sainte-Catherine : 1 127
	Brest CHU : 1 382	Amiens CHU : 1 103
	APHP Île-de-France Centre : 1 331	Nîmes CHU : 1 080
	Marseille CHU : 1 243	Bordeaux CHU : 1 048
	Nantes Hôpital privé du Confluent : 1 185	Metz CHR : 1 044
500 — 1 000	Lyon Alpigène : 995	Troyes CH : 675
	Strasbourg CLCC : 952	Limoges CHU : 628
	Saint-Étienne CHU : 949	Vannes CH : 627
	La Réunion CHU : 786	Reims CHU** : 581
	Mulhouse CH : 720	
< 500	Fort-de-France CHU : 427	Angers CHU : 228
	Corse : 409	APHP Île-de-France Sud (Bicêtre) : 228
	Reims Polyclinique de Courlancy : 408	Nantes CHU : 200
	Le Havre CH : 387	CHI de Créteil : 194
	APHP Île-de-France Sud (Paul Brousse) : 246	Toulon CH : 192
	Pointe-à-Pitre CHU : 245	

Remarque: ces données reflètent le nombre de questionnaires renseignés, et non la répartition des réseaux financés par les MIG actuelles.

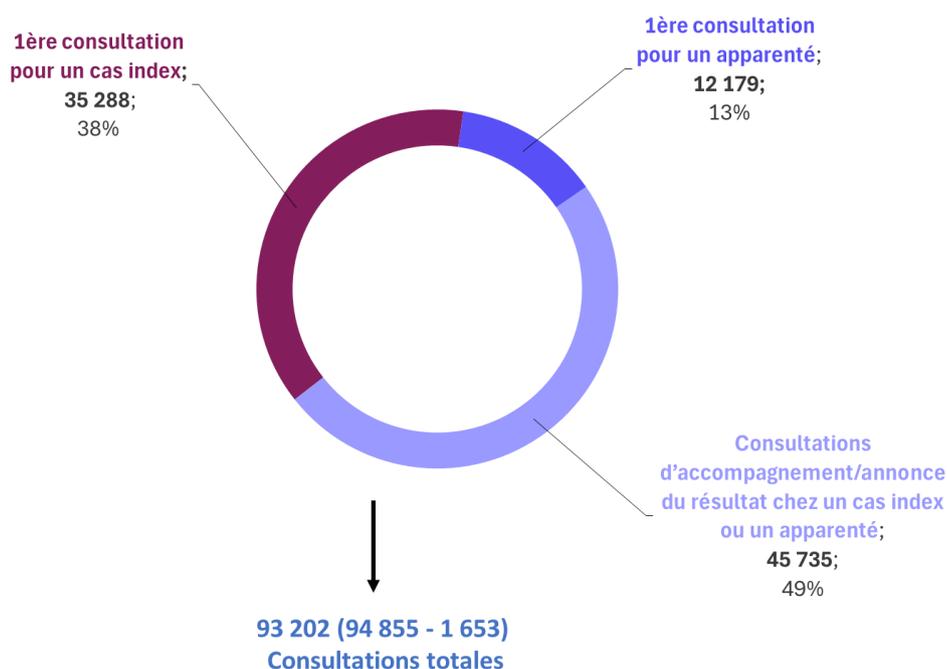
* La nouvelle déclaration du CLCC de Nantes concerne l'ensemble de l'activité de l'ICO (Institut de cancérologie de l'Ouest).

** La déclaration du CLCC de Reims (historiquement au sein du réseau Reims CHU-CLCC) n'a pas pu être faite dans les temps impartis.

1.4. Activité selon le type de consultation

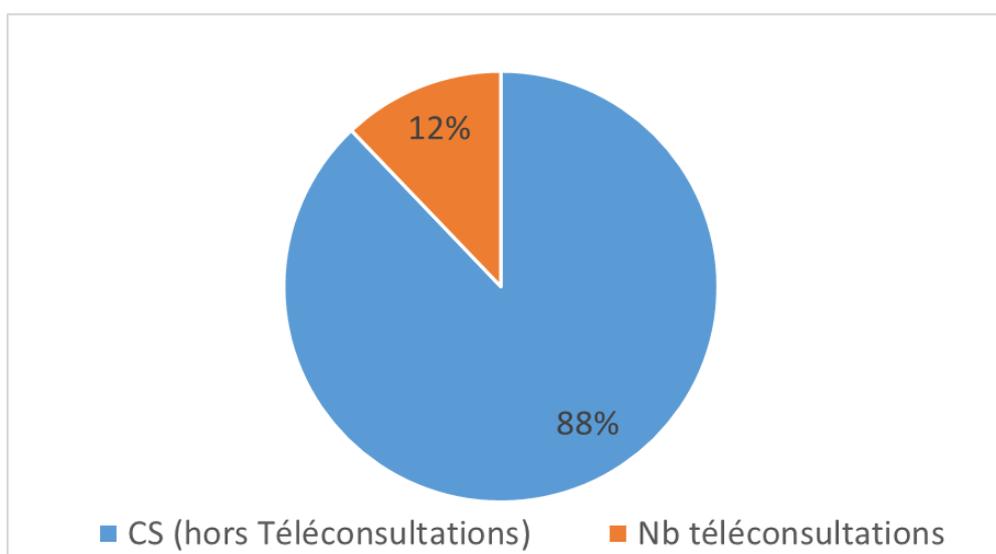
1.4.1. En fonction de la personne reçue en consultation/de la finalité de la consultation

[FIGURE 4] ► Répartition des consultations en fonction de la personne reçue en consultation/de la finalité de la consultation



Données détaillées manquantes pour un site du réseau Montpellier CHU-CLCC (1 653 consultations)

[FIGURE 5] ► Estimation du pourcentage de téléconsultations/total des consultations (toutes consultations confondues : 1re consultation, annonce de résultat...)



Estimation basée sur les chiffres déclarés par 47 répondants/55 questionnaires adressés.

1.4.2. En fonction de l'indication de la consultation

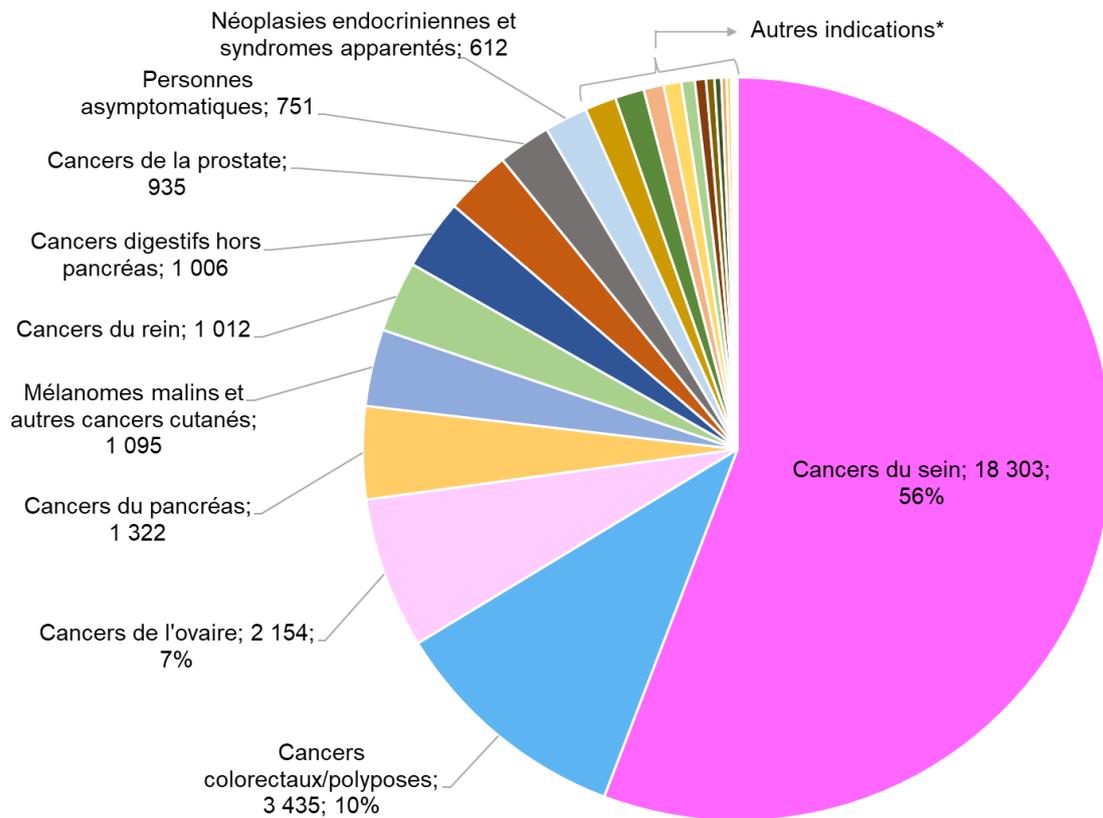
Les données qui vont suivre sont à considérer avec précaution, car elles reposent sur la déclaration par certaines équipes de chiffres très approximatifs, le temps d'adapter les logiciels aux nouveaux indicateurs.

[TABLEAU 2] ► Nombre des premières consultations pour les cas index en fonction de l'indication en 2022 (en mode dégradé cette année)

1 ^{es} consultations CI	Nombre en 2022	Nombre de répondants/55
Total*	32 804	49
Cancers du sein	18 303	49
Cancers colorectaux/polyposes	3 435	49
Cancers de l'ovaire	2 154	45
Cancers du pancréas	1 322	49
Mélanomes malins (toutes localisations) et autres cancers cutanés	1 095	48
Cancers du rein	1 012	48
Cancers digestifs hors pancréas (estomac, GIST)	1 006	48
Cancers de la prostate	935	33
Personnes asymptomatiques (cas index dans un contexte exceptionnel)	751	47
Néoplasies endocriniennes et syndromes apparentés (néoplasies endocriniennes multiples, cancers de la thyroïde, phéochromocytomes, paragangliomes, corticosurrénales, adénomes hypophysaires)	612	44
Cancers pédiatriques (< 18 ans)	444	40
Autres cancers : prédisposition héréditaire aux cancers (les patients avec plusieurs atteintes peuvent être inclus dans cette catégorie)	412	42
Tumeurs du système nerveux central (cérébrales et médullaires)	283	43
Cancers de l'endomètre	251	40
Cancers des voies urinaires	190	45
Hémopathies malignes	157	39
Sarcomes	119	42
Cancers pleuropulmonaires	96	34
Cancers pédiatriques en circuit rapide (< 18 ans)	74	40
Maladie de Cowden (PTEN hamartoma tumor syndrome)	63	39
Maladies cassantes (Maladie de Fanconi et syndromes apparentés)	34	30
Portes d'entrée autres que tumorales : prédispositions héréditaires aux cancers (signes cliniques associés)	31	39
Syndrome de Gorlin	25	49

* Données détaillées des répondants suivants non disponibles : APHP Île-de-France Est (Créteil), APHP Île-de-France Est (Sorbonne), Besançon CHU, Le Havre CH, Nantes CHU et Reims CHU

[FIGURE 6] ► Répartition des premières consultations par indication (type de cancer initial) pour les cas index



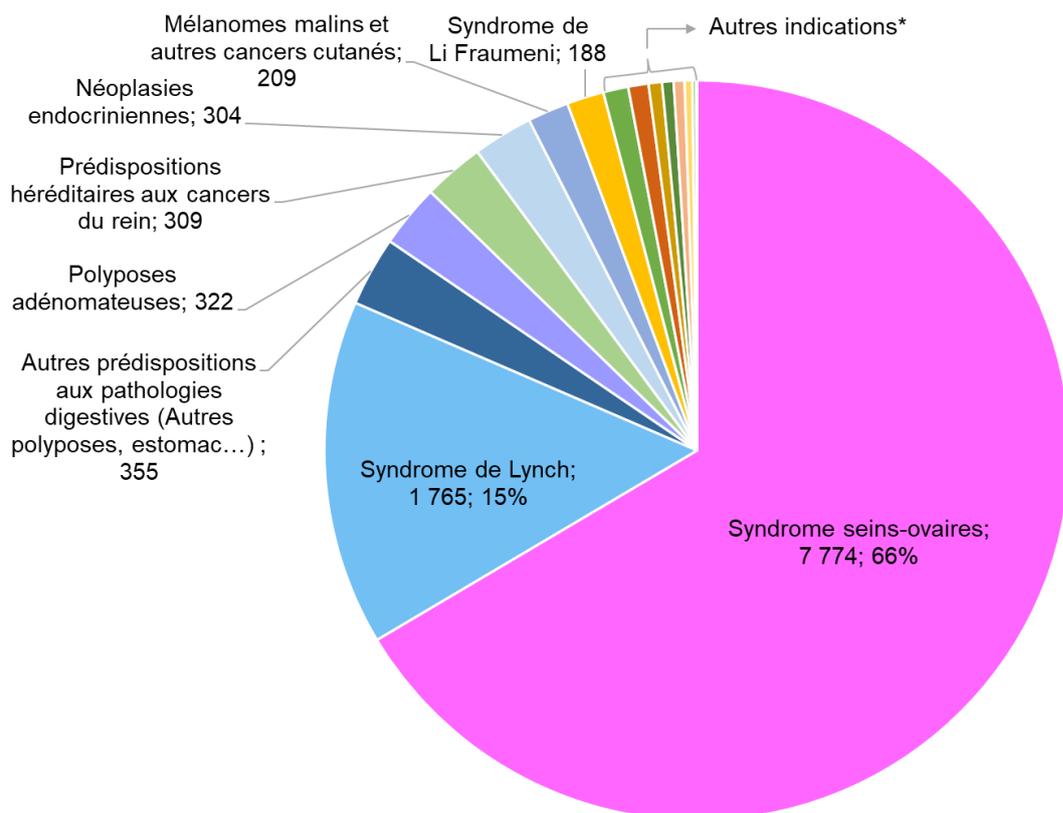
*Autres indications = cancers pédiatriques (< 18 ans), autres cancers (les patients avec plusieurs atteintes peuvent être inclus dans cette catégorie), tumeurs du système nerveux central (cérébrales et médullaires), cancers de l'endomètre, cancers des voies urinaires, hémopathies malignes, sarcomes, cancers pleuropulmonaires, cancers pédiatriques en circuit rapide (< 18 ans), Maladie de Cowden (PTEN hamartoma tumor syndrome), maladies cassantes (Maladie de Fanconi et syndromes apparentés), portes d'entrée autres que tumorales (signes cliniques associés), Syndrome de Gorlin

[TABLEAU 3] ► Nombre des premières consultations pour les apparentés en fonction du syndrome familial en 2022

1 ^{es} consultations apparentées	Nombre en 2022	Nombre de répondants/55
Total*	11 700	50
Syndrome seins-ovaires	7 774	50
Syndrome de Lynch	1 765	50
Autres prédispositions aux pathologies digestives (autres polyposes, estomac...)	355	44
Polyposes adénomateuses (APC, MUTYH)	322	47
Prédispositions héréditaires aux cancers du rein (VHL, BHD, LCU...)	309	46
Néoplasies endocriniennes	304	45
Mélanomes malins (toutes localisations) et autres cancers cutanés (dont syndrome de GORLIN)	209	46
Syndrome de Li-Fraumeni (TP53)	188	45
Autres prédispositions héréditaires aux cancers	127	42
Autres prédispositions héréditaires aux cancers pédiatriques (notamment rétinoblastome, DICER1...)	103	41
Prédispositions héréditaires aux tumeurs du système nerveux (neurofibromatoses...)	68	39
Maladie de Cowden (PTEN)	58	41
Hémopathies malignes familiales	55	40
Maladies cassantes (Maladie de Fanconi et syndromes apparentés)	39	39
Prédispositions héréditaires aux cancers des voies urinaires	20	35
Prédispositions héréditaires aux cancers pleuropulmonaires	4	36

* Données détaillées des répondants suivants non disponibles : APHP Île-de-France Est (Créteil), APHP Île-de-France Est (Sorbonne), Le Havre CH, Nantes CHU, Reims CHU

[FIGURE 7] ► Répartition des premières consultations en fonction du syndrome familial pour les apparentés



*Autres indications = autres prédispositions héréditaires aux cancers, autres prédispositions héréditaires aux cancers pédiatriques (notamment rétinoblastome, DICER1...), prédispositions héréditaires aux tumeurs du système nerveux (neurofibromatoses...), Maladie de Cowden (PTEN), hémopathies malignes familiales, maladies cassantes (Maladie de Fanconi et syndromes apparentés), prédispositions héréditaires aux cancers des voies urinaires, prédispositions héréditaires aux cancers pleuropulmonaires

[TABLEAU 4] ► Estimation de la part d'activité liée aux tests à visée théranostique (sein, ovaire, pancréas, prostate)

Sur les 55 déclarants, 49 ont répondu à ces questions.

Indication	Sein		Ovaire		Pancréas		Prostate	
	Nb CS	% du total	Nb CS	% du total	Nb CS	% du total	Nb CS	% du total
Suspicion prédisposition selon les critères classiques	14162	77 %	1402	65 %	625	47 %	619	66 %
Théranostic seul	1293	7 %	270	13 %	385	29 %	147	16 %
Mixte	2848	16 %	482	22 %	312	24 %	169	18 %
Total	18 303	100 %	2 154	100 %	1 322	100 %	935	100 %

1.4.3. Conclusion intermédiaire

+ 9 %

DE CAS INDEX
VUS POUR
LA 1^{re} FOIS EN
CONSULTATION
EN 2022

Le **nombre de cas index ayant bénéficié d'une première consultation d'oncogénétique** a augmenté de 9 % en 2022 par rapport à 2019, les années 2020 et 2021 n'étant pas prises en compte à cause de l'impact de la crise sanitaire (stable entre 2017 et 2018, + 6 % entre 2018 et 2019).

En parallèle pour les cas index, nous notons également une **augmentation du nombre de consultations urgentes**.

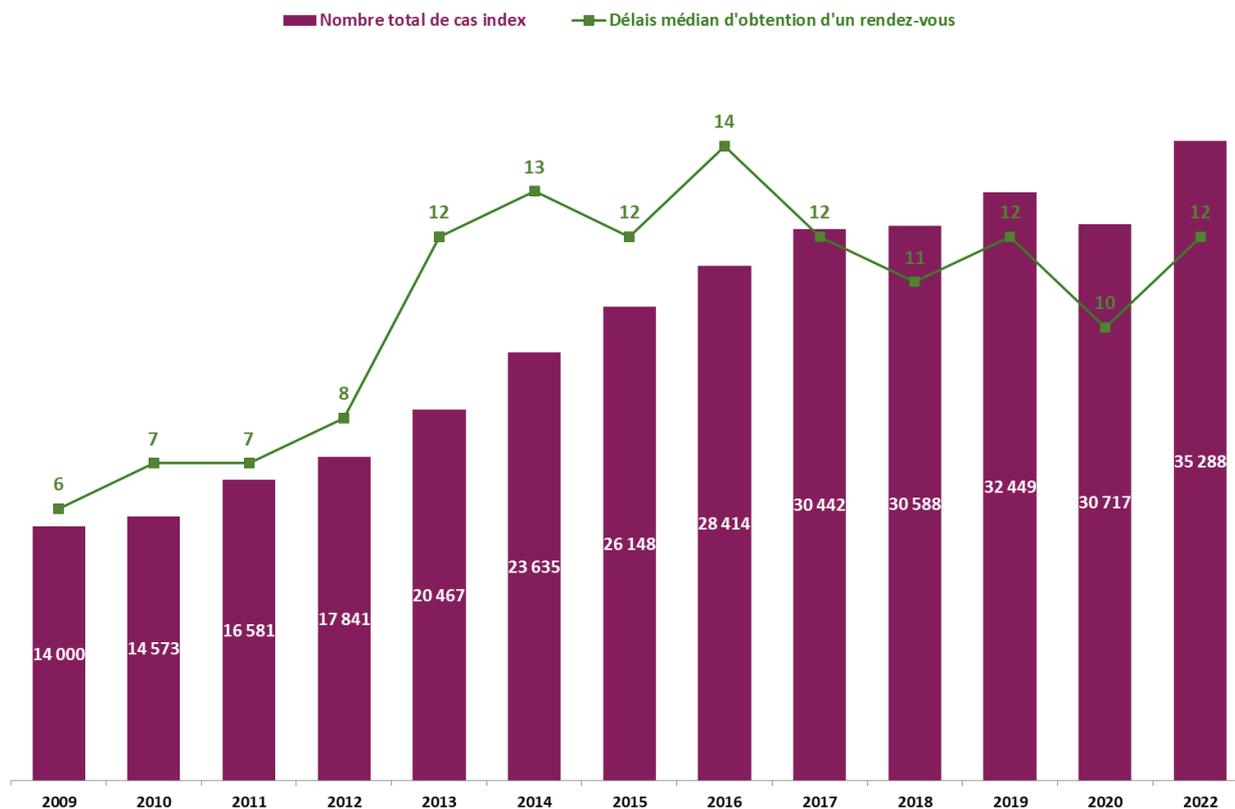
En effet, lorsque le résultat du test génétique a une incidence directe sur le parcours de soins des patients (prescription d'une thérapie ciblée, acte chirurgical conditionné par la présence d'une anomalie *BRCA*, inclusion des patients en échec thérapeutique dans un essai clinique, pronostic vital engagé...), les équipes en charge des consultations et les laboratoires ont mis en place des **procédures accélérées**. En 2022, seulement 6 répondants sur les 55 déclarants ont indiqué ne pas avoir mis en place ces procédures d'urgence, et **5992 cas index** ont été vus en urgence, soit une augmentation de **16 %** par rapport à 2019 (5171 en 2019).

Par ailleurs, la proportion des premières consultations pour les cas index par rapport au nombre total de consultations a légèrement augmenté par rapport à 2019 (38 %, 37 % en 2019). ► [FIGURE 4]

À noter que **pour les apparentés**, la proportion des premières consultations par rapport au nombre total de consultations est stable par rapport à 2019 (13 %).

1.5. Délais d'obtention d'un rendez-vous

[FIGURE 8] ► Nombre de cas index vus pour la première fois en consultation (toutes indications confondues) et délais médians d'obtention d'un premier rendez-vous entre 2009 et 2022



- En 2022, le délai médian d'obtention d'un premier rendez-vous en consultation d'oncogénétique pour un cas index a été estimé à 12 semaines.
- Le délai médian d'obtention d'un premier rendez-vous en consultation d'oncogénétique pour un apparenté a été estimé à 9,5 semaines
- Pour les procédures d'urgence, le délai médian d'obtention du premier rendez-vous a été réduit à 10 jours par rapport au délai d'accès aux consultations classiques évoqué ci-dessus (contre 8 jours en 2019).

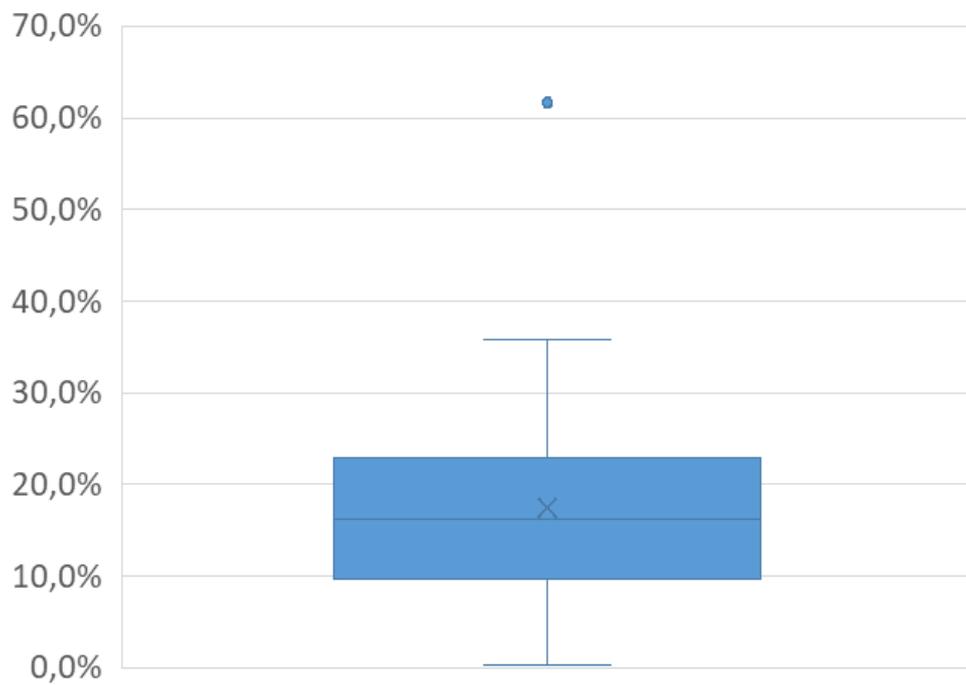
DÉLAI MÉDIAN
D'OBTENTION
D'UN
1^{er} RENDEZ-VOUS
DE

12

SEMAINES

POUR UN CAS INDEX

[FIGURE 9] ► Répartition du pourcentage de procédures accélérées pour recevoir les cas index plus rapidement en consultation



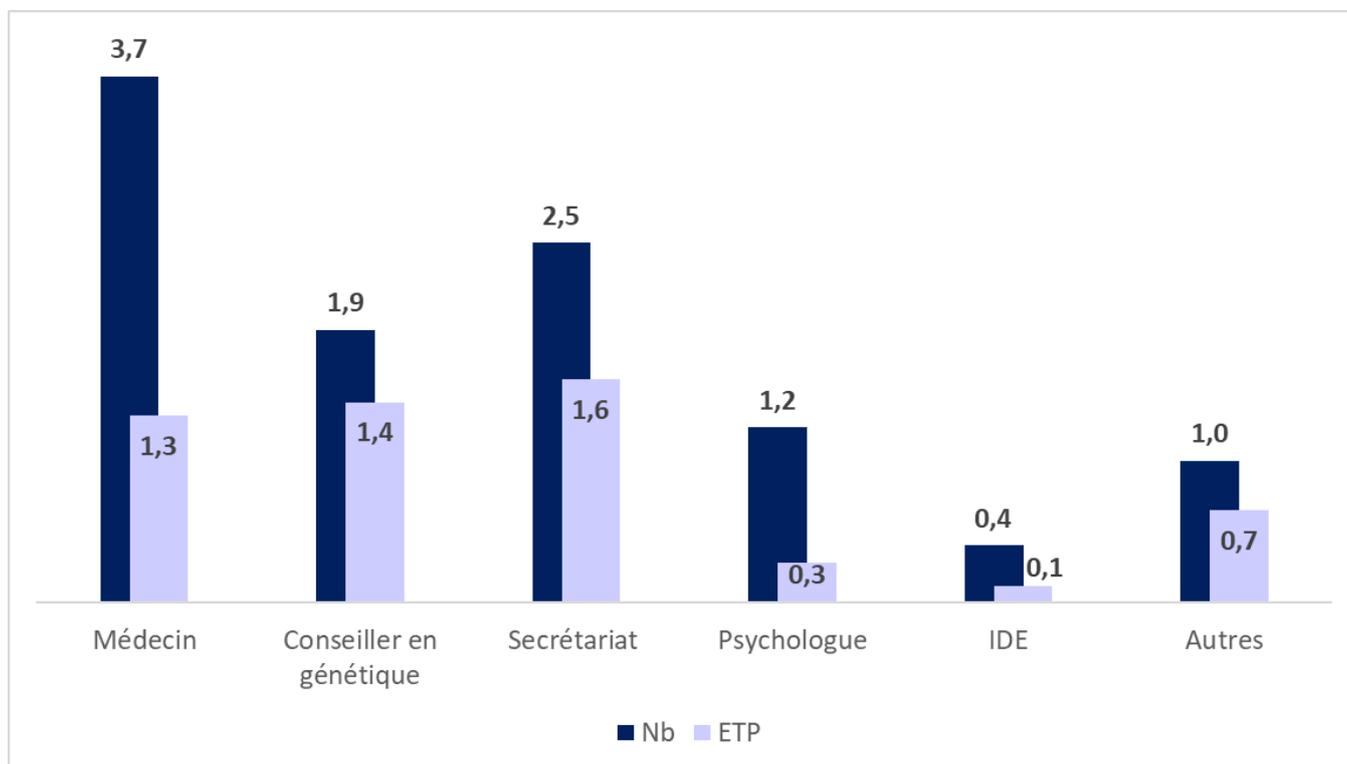
Répartition calculée pour les 49 réseaux ayant mis en place des consultations urgentes

La méthodologie de lecture de ce graphique «boîte à moustache» est présentée en annexe 1.

- 50 % des répondants (24) ont déclaré un taux de procédures accélérées compris entre 10,1 % et 22,3 %.
- 25 % des répondants (12) ont déclaré un taux de procédures accélérées inférieur à 10,1 %
- 25 % des répondants (12) ont déclaré un taux de procédures accélérées supérieur à 22,3 %
- 1 répondant présente une valeur très importante (61,7 %)

1.6. Ressources humaines

[FIGURE 10] ► Répartition moyenne des différentes catégories de personnel au sein des réseaux de consultations en 2022



Les principaux métiers déclarés dans la catégorie « autres » sont :

- Coordonnateur/coordonnatrice (médical, paramédical) ;
- Technicien d'études cliniques ;
- Attaché de Recherche clinique ;
- Ingénieur titulaire.

1.7. Autres activités

1.7.1. Activité en amont des consultations

Nombre de questionnaires adressés aux patients

32 542

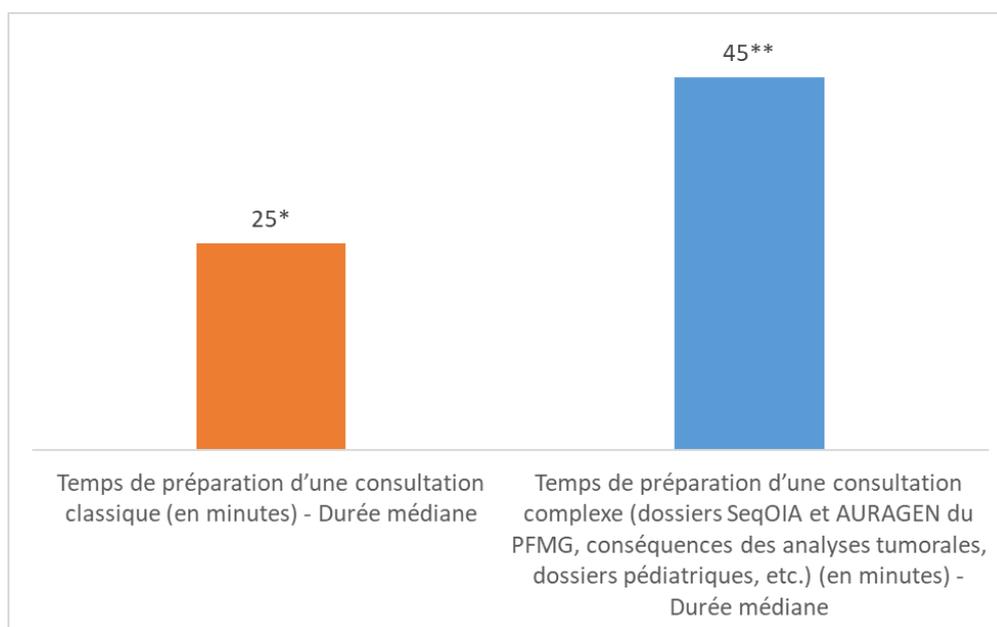
QUESTIONNAIRES

En 2022, **32 542 questionnaires** ont été envoyés aux patients en amont des consultations. Cela concerne tous les questionnaires, y compris ceux qui n'ont pas débouché sur une consultation et qui ont fait l'objet d'une analyse du dossier et d'une réponse au patient et/ou au médecin demandeur. Ce chiffre est probablement sous-estimé, car quelques équipes n'ont pas tracé cette information. Les questionnaires adressés aux patients servent surtout à recueillir les antécédents familiaux et à réaliser l'arbre généalogique en amont de la consultation.

De même, **7993 entretiens téléphoniques ou par visioconférence** ont été déclarés par les équipes dans le cadre de procédure de priorisation de dossiers ou d'un temps d'information dédié à la préparation de la consultation.

Réunir un maximum d'informations en amont de la consultation permet d'évaluer la situation de la personne (compte rendu anatomopathologique, éventuellement informations médicales sur des membres de la famille, etc.). Ces informations serviront à estimer la pertinence du test, à orienter sa prescription et au bon déroulement de la consultation. Le temps consacré à cette préparation peut varier en fonction de la complexité du dossier.

[FIGURE 11] ► Temps de préparation des consultations



*Durée médiane calculée pour 54/55 déclarants

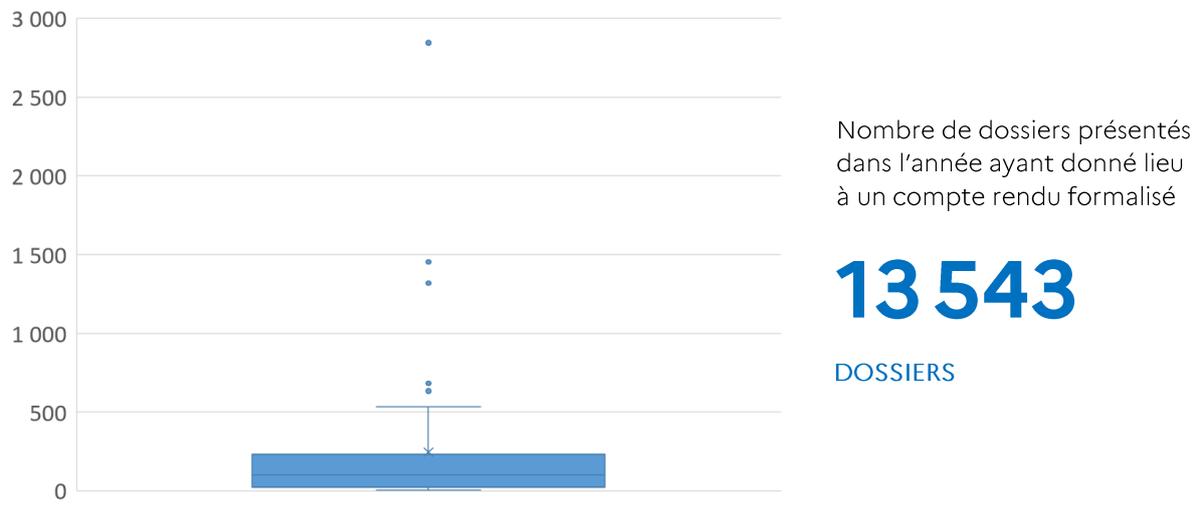
**Durée médiane calculée pour 51/55 déclarants

Dans les commentaires, quelques pistes d'amélioration ont été proposées pour une meilleure préparation des consultations et pour prioriser les demandes :

- sensibiliser les oncologues sur l'importance d'indiquer des délais précis pour l'obtention des résultats dans le contexte des indications thérapeutiques/formulaire de demande de consultation d'urgence à remplir par l'oncologue ;
- proposer un formulaire type adressé à l'oncologue ou au médecin prescripteur de la consultation afin de préciser l'indication de consultation, d'évaluer le degré d'urgence et de recueillir les comptes rendus et analyses utiles à la consultation ;
- mettre en place un outil informatique pour mettre en ligne ce type de formulaire à remplir avec un accès sécurisé.

1.7.2. Réunions pluriprofessionnelles : nombre de dossiers présentés dans l'année ayant donné lieu à un compte rendu formalisé

[FIGURE 12] ► Nombre de dossiers présentés dans l'année ayant donné lieu à un compte rendu formalisé



La méthodologie de lecture de ce graphique «boîte à moustache» est présentée en annexe 1.

- 50 % des répondants (27) ont déclaré un nombre de dossiers compris entre 28 et 231
- 25 % des répondants (13) ont déclaré un nombre de dossiers inférieur à 28
- 25 % des répondants ont déclaré un nombre de dossiers supérieur à 231
- 3 répondants présentent des valeurs très importantes (supérieure à 1300 dossiers)

1.7.3. Enquêtes de satisfaction patients

6 répondants sur 55

Ont réalisé des enquêtes de satisfaction renseignées par les patients.

[TABLEAU 5] ► Précisions sur la forme, les thèmes abordés et les résultats pour les enquêtes de satisfaction

Forme du questionnaire	Thèmes abordés	Résultats
Questionnaire en ligne (ex. Google Forms)	Mise en place d'une CS d'oncogénétique de groupe de patients réalisée à visée théranostique.	Taux de réponse : 50 % Retour globalement satisfaisant
Questionnaire papier remis à la fin de la consultation	Satisfaction, intérêt, piste pour amélioration	NC*
NC	Satisfaction, expérience et préférence des patients dans la mise en œuvre de téléconsultations de génétique	Résultats publiés dans un article scientifique
NC	Mise en place de la téléconsultation	Patients très satisfaits
Questionnaire remis au secrétariat et rendu directement après la consultation	Prise de rendez-vous Déroulement de la consultation : attitude du professionnel de santé, clarté des informations	NC
Questionnaire anonyme semi-dirigé distribué sur une période de 2 mois avant chaque consultation en salle d'attente, remis à l'infirmière	La consultation d'oncogénétique	Taux de satisfaction de la CS d'oncogénétique : 91 % Points à améliorer : parking, temps d'attente

*NC : non communiqué

1.8. Commentaires/besoins/perspectives

1.8.1. Commentaires/précisions apportées au questionnaire

Sur les 55 répondants, 36 ont apporté des précisions et commentaires permettant de clarifier leurs réponses et/ou de préciser le fonctionnement local. Ci-dessous une synthèse des réponses les plus fréquentes concernant les thématiques suivantes :

- **organisation des réseaux ;**
 - dans certains réseaux, les sites ont un fonctionnement autonome, avec parfois une hétérogénéité des pratiques. Cependant, il y a des initiatives pour homogénéiser les procédures et les modalités de fonctionnement,
 - la notion de consultations partenaires : il s'agit de sites de consultations avancées ayant leur propre équipe,
 - certaines consultations sur les sites avancés sont réalisées en téléconsultation depuis le site principal ;

- **activité réalisée : typologie et volume ;**
 - globalement, il est noté une augmentation de l'activité en 2022,
 - pour certains réseaux, l'apparente diminution du nombre de cas index est due à un changement de la méthodologie de dénombrement (en 2020, les entretiens téléphoniques étaient inclus dans les cas index, et cette année, ils sont inclus dans l'activité en amont des consultations),
 - certaines consultations d'oncogénétiques sont incluses dans l'activité d'oncologie, d'où un risque de sous-estimation du volume.

1.8.2. Perspectives, besoins dans les 5 années à venir en termes de ressources humaines

Sur les 55 répondants, 48 ont renseigné leurs besoins dans les 5 années à venir en termes de personnel (ressources humaines). Ci-dessous une synthèse des réponses.

La majorité des répondants fait état d'un besoin en ressources humaines complémentaire (fonctions médicales, paramédicales et supports) **pour répondre à une augmentation d'activité**. Ci-dessous les profils souhaités :

- médecin oncogénéticien → 25 répondants ;
- conseiller en génétique → 28 répondants ;
- secrétaire médicale (assistante médico-administrative) → 20 répondants ;
- assistante médicale → 3 répondants ;
- psychologue → 11 répondants (important en particulier pour les tests présymptomatiques chez les mineurs) ;
- IDE → 3 répondants ;
- ARC → 1 répondant.

Les autres raisons sont :

- meilleur fonctionnement du site de consultations avancées ;
- mieux prendre en charge les consultations théranostiques ;
- création d'une consultation principale ;
- mise en place d'une nouvelle activité (ex. consultation locorégionale) ;
- la nécessité d'assurer une couverture régionale (ex. assurer le lien avec les consultations avancées) ;
- coordination de l'équipe d'oncogénétique ;
- suivi du dossier famille ;
- gestion des données d'activité.

Dans ces différents cas, les réseaux souhaitent disposer d'un ou de plusieurs profils cités précédemment.

Plus globalement, il est nécessaire de renforcer les équipes principales pour qu'elles soient pérennes avec au moins 1 ETP médecin et des métiers support indispensables à la consultation tel que le secrétariat.

1.8.3. Perspectives, besoins dans les 5 années à venir en termes d'outils (ressources informatiques par exemple)

Sur les 55 répondants, 34 ont renseigné leurs besoins dans les 5 années à venir en termes d'outils (ressources informatiques). Ci-dessous une synthèse des réponses.

La plupart du temps, les outils informatiques ne sont pas adaptés à l'oncogénétique, même si plusieurs équipes utilisent le logiciel MédiFirst, certains n'obtiennent pas de la part de leur direction les moyens de l'installer, de le faire développer à façon et de le faire évoluer.

Principalement, les besoins concernent un **logiciel de gestion des consultations** adapté à l'oncogénétique, avec en particulier pour certains réseaux un **logiciel permettant la réalisation des arbres généalogiques**.

Une dizaine de répondants n'ont pas réussi à acquérir un logiciel adapté à la gestion de consultations de génétique, d'autres souhaitent l'améliorer ou le faire évoluer, afin qu'il soit adapté à la gestion de l'activité puis au nouveau recueil de l'Institut pour le bilan d'activité.

Certains réseaux ont évoqué la mise en place d'outil d'informations/communications :

- à destination des oncologues notamment (ex. sensibilisation aux enjeux d'une analyse en génétique constitutionnelle);
- à destination des patients et des médecins correspondants.

Aussi, le sujet de l'harmonisation des logiciels informatiques et le partage de données au sein d'un même réseau restent des problématiques présentes dans certains réseaux.

Les autres besoins plus spécifiques sont :

- interopérabilité entre les outils ;
- dossier communicant en génétique entre les CH et les CHU ;
- outil de questionnaire pouvant être rempli directement par le patient en ligne ;
- mise en place d'une base de données nationale pour les analyses ciblées chez les apparentés.

1.8.4. Principales difficultés

Sur les 55 répondants, 37 ont renseigné les difficultés auxquelles ils sont confrontés. Ci-dessous une synthèse des réponses.

La principale difficulté mentionnée concerne le manque de ressources humaines pour faire face à l'activité (plus de 20 répondants).

Les autres difficultés concernent :

- **les ressources humaines ;**
 - difficulté de recrutement de certains profils (ex. médecin oncogénéticien) ;
- **les outils (ressources informatiques) ;**
 - besoin d'interopérabilité,
 - gestion des données d'activité,
 - partage de données au sein d'un même réseau,
 - acquisition, déploiement d'outils de gestion des consultations ;
- **l'organisation des réseaux ;**
 - ouverture d'autres sites de consultations avancées (si renfort et aide financière),
 - développement de sites de téléconsultations,
 - coordination du programme personnalisé de suivi ;
- **le parcours patient ;**
 - difficultés à maintenir des délais d'accès aux consultations satisfaisants,
 - lien ville-hôpital complexe,
 - lien avec les hôpitaux périphériques,
 - organisation de la filière avec le plan France médecine génomique pour les indications cancer, et la gestion des données incidentes,
 - impossibilité de mettre en place des téléconsultations pour les nouveaux patients (les patients vus en téléconsultations doivent être connus de l'établissement depuis au moins 12 mois) ;
- **l'offre de soins ;**
 - offre insuffisante de consultations à visée théranostique,
 - manque de visibilité sur l'expertise préventive,
 - accès difficiles à d'autres compétences médicales (ex. : dermatologues) ;
- **le coût des tests génétiques ;**

- maintien du coût des tests génétiques (rihn) dans le bilan financier,
- coût des analyses biologiques externalisées ;
- **autres thématiques ;**
 - mise à jour des variants et recommandations sur les gènes rares,
 - manque de temps pour la mise en place de travaux de recherches.

1.8.5. Autres perspectives

Sur les 55 répondants, 20 ont renseigné d'autres perspectives. Ci-dessous une synthèse des réponses :

- **organisation ou participation à des événements régionaux ou nationaux ;**
- **propositions d'évolutions des pratiques ;**
 - nouvelles modalités de consultation → consultations de groupes,
 - élargissement des indications, afin de tenir compte des spécificités locales,
 - optimisation de l'oncogénétique pédiatrique,
 - mise en place de conseillers génétiques transversaux ;
- **valorisation de l'activité ;**
 - mieux prendre en compte le travail en amont et en aval, le travail de coordination des équipes, l'effort de mise en place des consultations partenaires, coter les consultations des conseillers en génétique ;
- **évolution des connaissances ;**
 - démonstration d'utilité publique des gènes à analyser,
 - référentiel national pour les gènes à analyser et les situations d'indication,
 - projet de recherche d'envergure pour poursuivre l'avancée des connaissances.

2. PROGRAMMES DE SUIVI

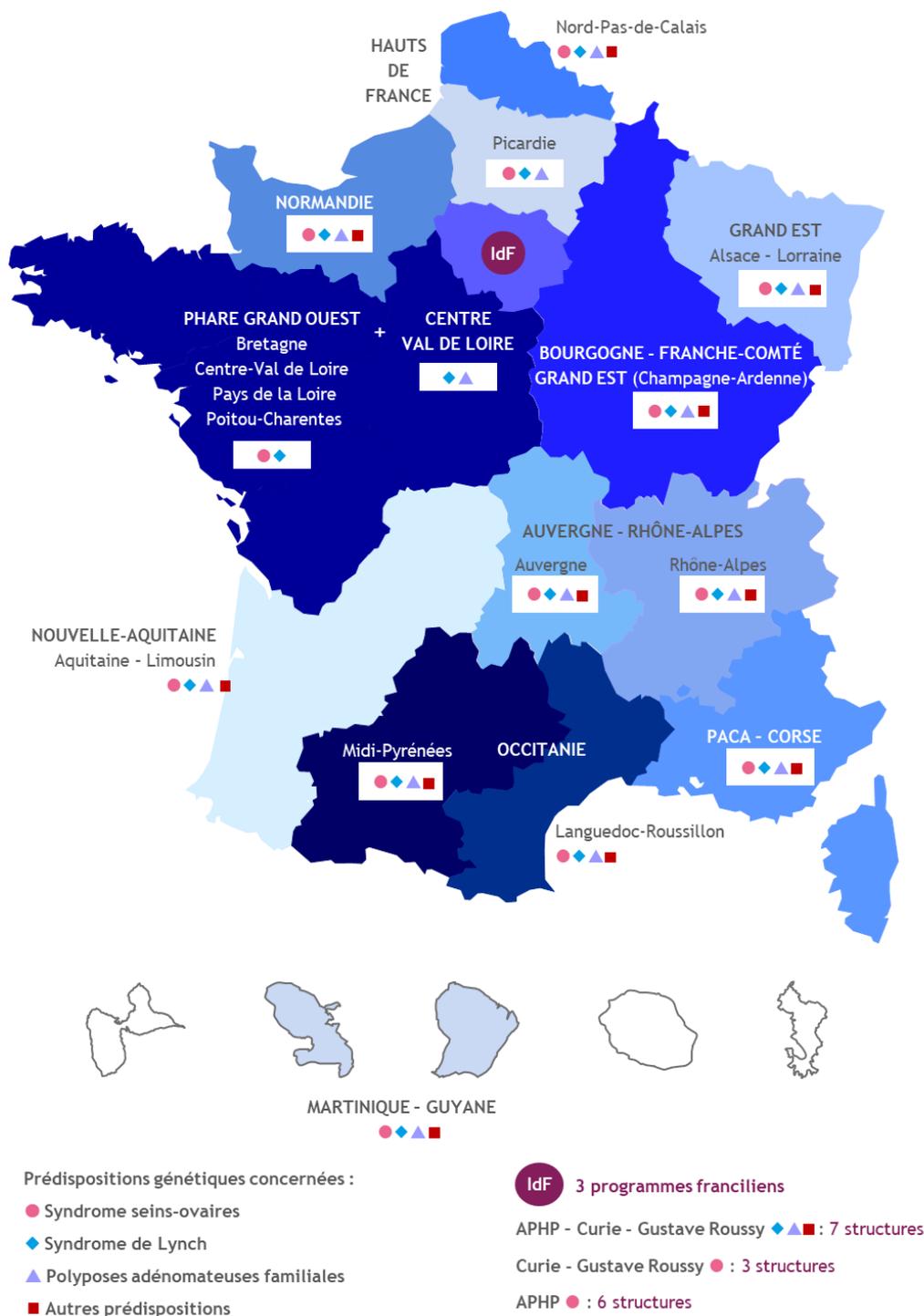
Les personnes identifiées à très haut risque de cancer parce qu'elles sont porteuses d'un variant génétique pathogène les prédisposant héréditairement à un cancer, ainsi que celles sans variant génétique délétère identifié, mais avec des antécédents personnels et familiaux suffisamment évocateurs du très haut risque, doivent se voir proposer un suivi spécifique. Ce suivi est basé sur la surveillance et/ou la chirurgie préventive, et est coordonné dans le cadre de 17 programmes régionaux ou interrégionaux (anciennes régions) couvrant l'ensemble du territoire (sauf la Guadeloupe, la Guyane, La Réunion et Mayotte).

Mis en place par l'Institut, pour partie en 2009 (expériences pilotes) puis en 2012 (déploiement national), et financés par la DGOS, ces programmes associent souvent plusieurs établissements et dans le cadre des premiers appels à projets, devaient mener quatre missions principales :

- mettre en place un suivi individualisé des personnes prédisposées héréditairement au cancer grâce, notamment, à la remise d'un programme personnalisé de suivi ;
- coordonner sur le plan régional, voire interrégional, le suivi de ces personnes. Celui-ci présente en effet des caractéristiques spécifiques. Il fait appel à plusieurs spécialités médicales, pouvant être exercées au sein de plusieurs établissements ou cabinets libéraux. Il doit se poursuivre tout au long de la vie de la personne et peut évoluer en fonction de l'âge ;
- assurer l'accès aux compétences multidisciplinaires, soit en interne, au sein de l'établissement ou des établissements porteur(s) du projet, soit à l'extérieur, soit de façon alternée interne/externe, selon le souhait de la personne suivie ou selon la logique d'organisation régionale ;
- proposer une activité de recours et d'expertise pour les cas difficiles.

2.1. Présentation des programmes

[FIGURE 13] ► Répartition géographique des 17 programmes de suivi multidisciplinaire des personnes prédisposées héréditairement au cancer et prédispositions génétiques couvertes



Les principales prédispositions héréditaires couvertes sont le syndrome seins-ovaires ● le syndrome de Lynch ◆ et les polyposes adénomateuses familiales ▲.

Cependant d'autres prédispositions sont également couvertes par les programmes (pour les détails concernant ce que chaque réseau couvre comme prédispositions, se référer à l'annexe 2). Il s'agit principalement de :

- cancers du pancréas familiaux ;
- cancer gastrique diffus familial ;
- hyperparathyroïdisme ;
- maladie de Cowden ;
- mélanomes malins familiaux ;
- néoplasies endocriniennes multiples ;
- neurofibromatoses ;
- phéochromocytomes et paragangliomes héréditaires ;
- polypose atténuée ;
- prédispositions héréditaires au cancer du rein ;
- rétinoblastome ;
- sclérose tubéreuse de Bourneville ;
- syndrome de Li-Fraumeni ;
- syndrome de Peutz-Jeghers ;
- syndrome de polypose juvénile ;
- syndrome DICER1 ;
- syndrome lié à BAP1 ;
- syndrome lié à POT1.

Remarques

Le programme PREDIG du Centre Val de Loire n'a pas pu répondre à l'enquête dans les temps impartis.

De même, étant donné l'évolution du questionnaire, il a été difficile pour certains coordonnateurs de recueillir les données de toutes les structures impliquées dans les programmes.

Pour les activités 2021 et 2022, il faudra donc considérer les données recueillies qui vont suivre avec précaution.

[TABLEAU 6] ► Établissement(s) associé(s) à chacun des programmes et coordonnateurs en 2022

(● syndrome seins-ovaires ◆ syndrome de Lynch ▲ polyposes adénomateuses familiales, ■ autres)

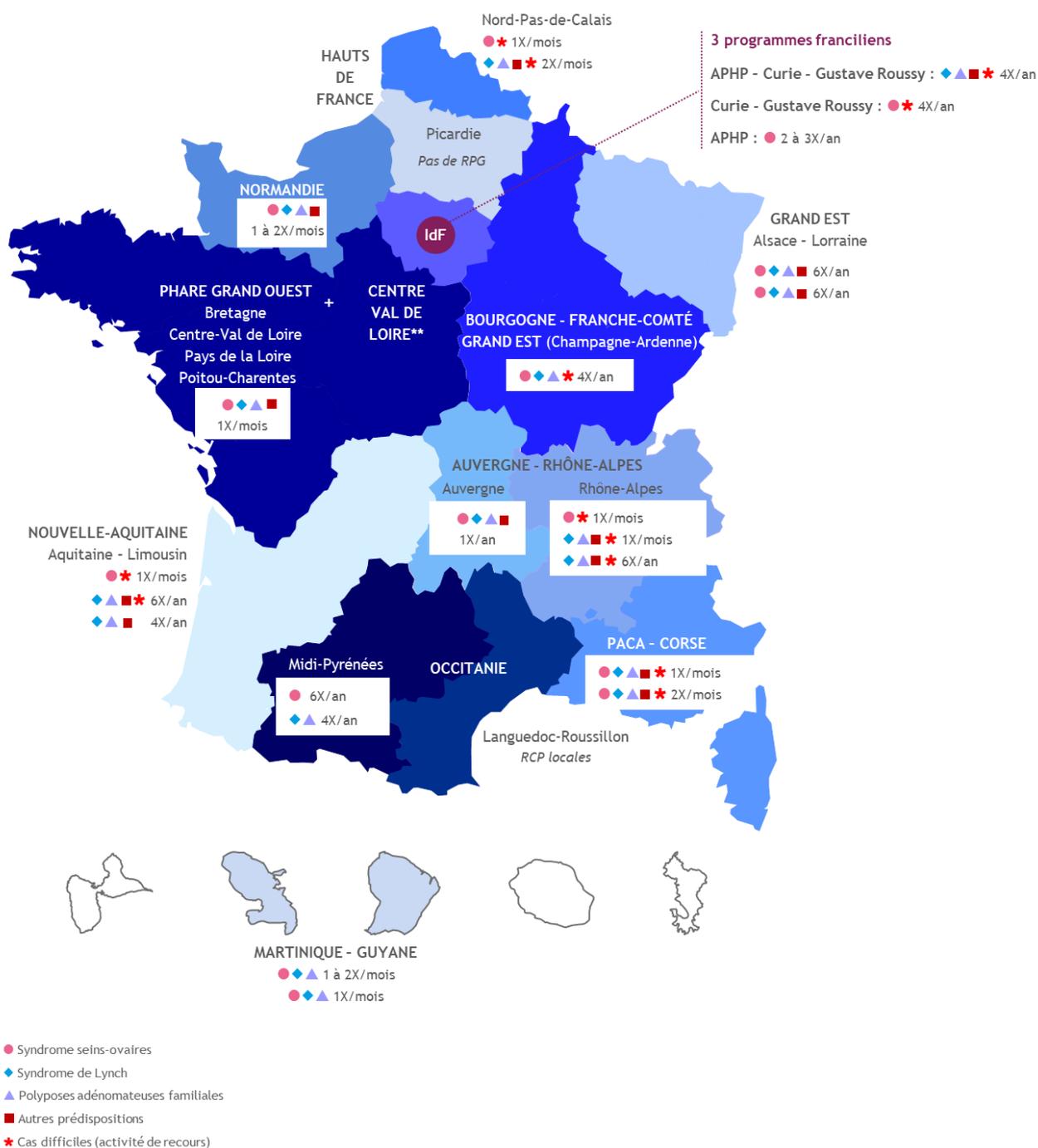
AUVERGNE – RHÔNE-ALPES : Auvergne ●◆▲■ Ambert CH Aurillac CH Beaumont, hôpital privé La Châtaigneraie Clermont-Ferrand CHU Clermont-Ferrand CLCC Clermont-Ferrand, Pôle Santé République Le Puy-en-Velay CH Moulins-Yzeure CH Moulins, Polyclinique Saint-Odilon Thiers CH Vichy CH Vichy, Polyclinique La Pergola	Dr CAVAILLE Mathias
AUVERGNE – RHÔNE-ALPES : Rhône-Alpes ●◆▲■ Chambéry CH Grenoble CHU Lyon CHU (HCL) Lyon CLCC Saint-Étienne CHU	Dr Valérie Bonadona Pr Jean-Christophe Saurin
BOURGOGNE — FRANCHE-COMTÉ – GRAND EST (Champagne-Ardenne) ●◆▲■ Besançon CHU Dijon CHU-CLCC Reims CHU Reims CLCC Reims, Polyclinique de Courlancy Troyes CH	Dr Sophie NAMBOT
CENTRE-VAL DE LOIRE ◆▲ Orléans CH Tours CHU Tours RRC	Pr Thierry LECOMTE
GRAND EST : Alsace – Lorraine ●◆▲■ Nancy CHU Strasbourg CHU Alsace-Lorraine CHU Colmar CH Metz-Thionville CH Mulhouse CHU Nancy CLCC Sarrebourg CH Strasbourg CLCC	Dr Christine Maugard
HAUTS-DE-FRANCE : Nord-Pas-de-Calais ●◆▲■ Lille CHU Lille CLCC	Dr Sophie Lejeune Dr Audrey Maillez
HAUTS-DE-FRANCE : Picardie ●◆▲ Amiens CHU	Dr Gilles Morin
ÎLE-DE-FRANCE : APHP ● APHP HEGP APHP Henri Mondor APHP Jean Verdier APHP La Pitié-Salpêtrière APHP Lariboisière APHP Tenon APHP Avicenne APHP Saint Louis	Pr Nathalie Chabbert-Bufferet Dr Odile Cohen-Haguenauer
ÎLE-DE-FRANCE : APHP – Curie — Gustave Roussy ◆▲■ APHP Avicenne APHP Cochin APHP HEGP APHP La Pitié-Salpêtrière APHP Saint-Antoine Gustave Roussy Institut Curie	Pr Christophe Cellier
ÎLE-DE-FRANCE : Curie — Gustave Roussy ● Gustave Roussy, Villejuif Institut Curie, site Paris Institut Curie, site Saint-Cloud	Dr Emmanuelle Fourme
MARTINIQUE ●◆▲■ Fort-de-France CHU	Dr Odile Béra
NORMANDIE ●◆▲■ Caen CLCC Le Havre CH Rouen CHU-CLCC	Pr Houdayer Claude
NOUVELLE-AQUITAINE : Aquitaine — Limousin ●◆▲■ Bayonne CH Bordeaux CHU Bordeaux CLCC Bordeaux PRIVE, Polyclinique Bordeaux Nord Aquitaine Limoges CHU DSRC Aquitaine	Dr Virginie Bubien
OCCITANIE : Languedoc-Roussillon ●◆▲■ Montpellier CHU Bézier CH Île-de-France, GCS Hauts-de-Seine Montpellier CLCC Montpellier, Centre de cancérologie du Grand Montpellier Nîmes CHU Perpignan CH	Pr Pascal Pujol
OCCITANIE : Midi-Pyrénées ●◆▲■ Toulouse IUCT Oncopole Toulouse CHU (site Purpan) Toulouse CHU (site Rangueil) Toulouse, clinique Pasteur Toulouse DSRC	Dr Laurence Gladieff Pr Rosine Guimbaud
PACA - CORSE ●◆▲■ Avignon, Institut Sainte-Catherine Marseille CHU (APHM) Marseille CLCC Marseille, hôpital européen Marseille, hôpital privé Clairval Nice CHU Nice CLCC Toulon CH	Dr Catherine Noguès
PHARE GRAND OUEST : Bretagne — Centre-Val de Loire — Pays de la Loire — Poitou-Charentes ●◆ Angers et Nantes CLCC Brest CHU Nantes, hôpital privé du Confluent Niort CH Rennes CHU-CLCC Tours CHU	Dr Charlotte Huet

En gris, les structures qui n'ont pas été déclarées dans le cadre de l'enquête 2021 - 2022

2.1.1. Réunions pluriprofessionnelles

La majorité des programmes (2 centres n'ont pas déclaré en 2022 de réunion pluriprofessionnelle générale, dont un centre a déclaré uniquement des réunions pluriprofessionnelles locales) ont créé (réunion entièrement mise en place dans le cadre du programme) ou formalisé (réunion locale déjà existante qui s'est ouverte à d'autres établissements du programme de façon systématique ou à intervalles réguliers) une réunion pluriprofessionnelle générale, à l'échelle du programme, réunissant l'ensemble ou la majorité des établissements partenaires. Ces réunions pluriprofessionnelles se focalisent particulièrement sur les cas difficiles, assurant une activité collégiale de recours et d'expertise.

[FIGURE 14] ► Réunions pluriprofessionnelles générales (RPG) en 2022 créées ou formalisées par les programmes de suivi



2.2. Ressources humaines

[TABLEAU 7] ► Par programmes de suivi, postes créés sur la dotation DGOS/INCa allouée au programme, qu'il s'agisse d'un CDI ou d'un CDD et toujours pourvus au 31 décembre 2022

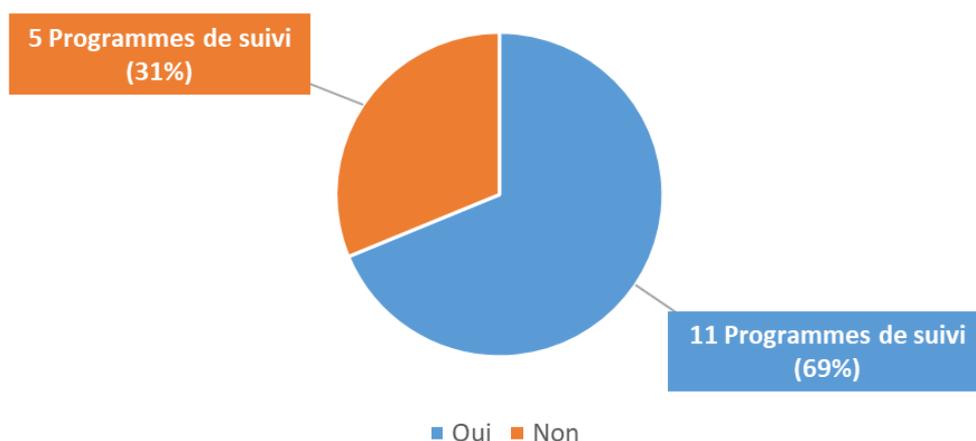
Programmes	Nombre de structures déclarées du programme		Coordonnateur du projet (profil médical ou scientifique)		Consultant gastro-entérologue		Consultant gynécologue		Consultant psychologue		Conseiller en génétique, ARC, TEC ou IDE *		Informatique (Data manager informaticien)		Personnel administratif (secrétariat)		Autres catégories de personnels
	NB	ETP	NB	ETP	NB	ETP	NB	ETP	NB	ETP	NB	ETP	NB	ETP	NB	ETP	
AUVERGNE — RHÔNE-ALPES : Auvergne	12	2	1,1	1	0,3						7	2,1			8	1,5	
AUVERGNE — RHÔNE-ALPES : Rhône-Alpes	5	1	0,3						1	0,1	7	5,45			2	1	1
BOURGOGNE — FRANCHE-COMTÉ GRAND EST (Champagne-Ardenne)	6	3	2,5						3	0,4	3	0,75	1	0,2	6	3,9	
CENTRE-VAL DE LOIRE	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC
GRAND EST : Alsace — Lorraine	2	2	0,2						1	0,2	4	2,2	1	0,5	1	0,4	2,8
HAUTS-DE-FRANCE : Nord-Pas-de-Calais	1	0	0								1	0,3			1	0,2	
HAUTS-DE-FRANCE : Picardie	2	0	0	1	0,2	2	1				2	1			2	1	
ÎLE-DE-FRANCE : APHP	3	3	1,05			3	1,05				2	2			3	2,2	
ÎLE-DE-FRANCE : APHP – Curie — Gustave Roussy	7	6	1,6	3	0,8	1	0,1	3	0,4	6	4,1			3	0,7	2	
ÎLE-DE-FRANCE : Curie — Gustave Roussy	8	0	0			1	0,2				4	2,5			2	1	1
MARTINIQUE	1																
NORMANDIE	3	0	0								1	1	1	1	3	1,5	2
NOUVELLE-AQUITAINE : Aquitaine — Limousin	6	1	0,2			1	0,2				4	1,7			1	0,1	
OCCITANIE : Languedoc-Roussillon	3	1	2	0	0,5	2	0,5	0	0,1	2	1,6			1	0,8		
OCCITANIE : Midi-Pyrénées	1	2	0,4					1	0,5	1	0,6	1	0,1	1	1	2	
PACA — CORSE	8	4	0,91					2	0,2	6	3,5			5	2,6		
PHARE GRAND OUEST	7	1	1								7	3,2			2	1,3	
	75	26	11,26	4	1,5	10	3,05	11	1,9	57	32	4	1,8	41	19,2	10,8	

Les autres catégories de personnels déclarées par les programmes sont :

- Ingénieur projet ;
- Chef de projet.

2.2.1. Cellule de coordination commune aux différentes structures :

[FIGURE 16] ► Existence d'une cellule de coordination commune aux différentes structures



Onze programmes de suivi déclarent l'existence d'une cellule de coordination commune aux différentes structures.

La composition de ces cellules de coordination est très variable d'un programme à l'autre. Les principaux métiers représentés au sein de ces cellules de coordination sont :

- médecin (coordonnateur/oncogénéticien/médecin de santé publique);
- chef de projet;
- chargé de mission;
- ARC;
- conseiller en génétique;
- infirmière;
- assistante médico-administrative.

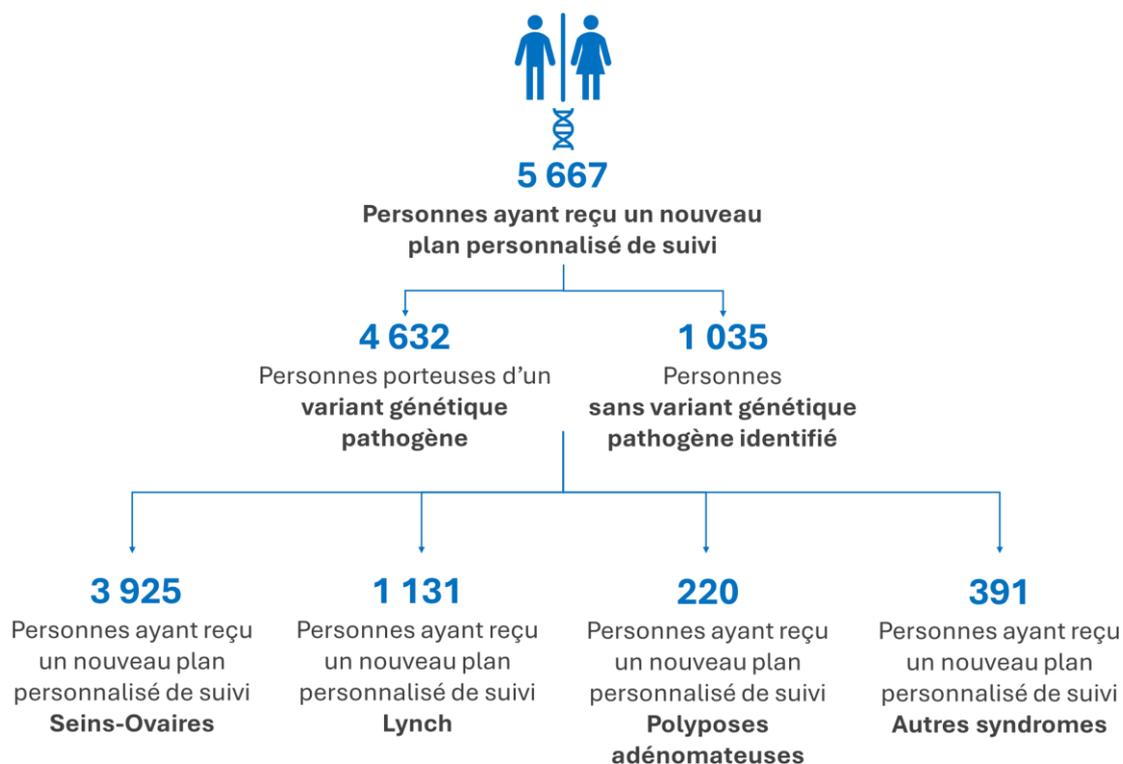
2.3. Activité par programme

Remarque : Comme évoqué dans les chapitres précédents, les chiffres présentés ci-dessous sont issus des rapports d'activité de 16 programmes sur les 17 existants. Par ailleurs, quelques programmes n'ont pas pu réunir la totalité des données pour tous les types de syndromes et/ou pour toutes les structures les composant. Ces valeurs sont donc sous-évaluées et difficilement comparables aux années précédentes.

2.3.1. Année 2021

[TABLEAU 8] ► Par programme de suivi, nombre total de personnes ayant reçu un nouveau plan personnalisé de suivi en 2021 et par type de syndrome

Programmes	Nombre de structures déclarées du programme	Nb nouveaux PPsuivi 2021	Personnes avec anomalie génétique identifiée	Personnes sans anomalie génétique identifiée		o	Lynch	Polyposes adénomateuses	Autres
AUVERGNE – RHÔNE-ALPES : Auvergne	12	175	95	80		132	30	3	10
AUVERGNE — RHÔNE-ALPES : Rhône-Alpes	5	322	305	17		149	113	60	0
BOURGOGNE — FRANCHE-COMTÉ									
GRAND EST (Champagne-Ardenne)	6	501	348	153		391	79	24	7
CENTRE-VAL DE LOIRE	NC	NC	NC	NC		NC	NC	NC	NC
GRAND EST : Alsace — Lorraine	2	462	364	98		379	59	17	7
HAUTS-DE-FRANCE : Nord-Pas-de-Calais	1	211	203	8		155	43	0	13
HAUTS-DE-FRANCE : Picardie	2	41	41	0		24	14	3	0
ÎLE-DE-FRANCE : APHP	3	366	312	54		366	0	0	0
ÎLE-DE-FRANCE : APHP – Curie — Gustave Roussy	7	466	392	74		0	231	65	170
ÎLE-DE-FRANCE : Curie — Gustave Roussy	8	397	333	64		397	0	0	0
MARTINIQUE	1	32	26	6		18	11	1	2
NORMANDIE	3	322	263	59		223	59	7	33
NOUVELLE-AQUITAINE : Aquitaine — Limousin	6	724	562	162		564	94	26	40
OCCITANIE : Languedoc-Roussillon	1	250	124	126		172	32	10	36
OCCITANIE : Midi-Pyrénées	3	98	79	19		63	14	0	21
PACA — CORSE	8	327	320	7		202	69	4	52
PHARE GRAND OUEST	7	973	865	108		690	283	0	0
TOTAL	75	5667	4632	1035		3925	1131	220	391



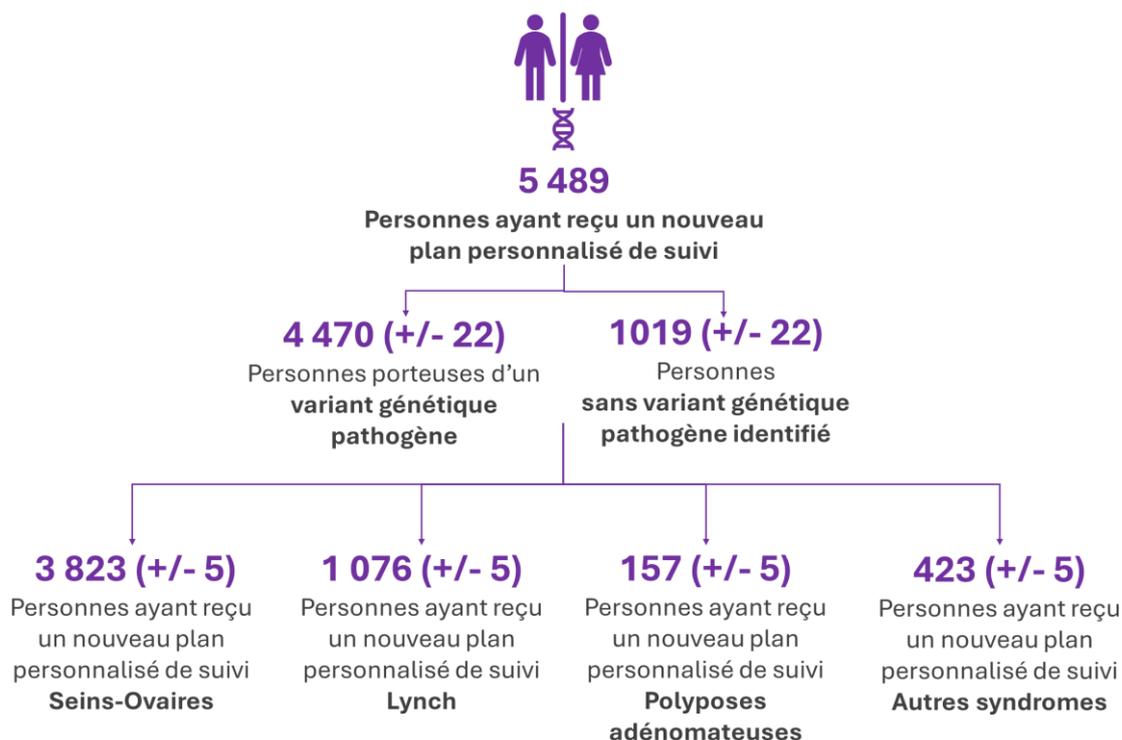
2.3.2. Année 2022

[TABLEAU 9] ► Par programme de suivi, Nombre total de personnes ayant reçu un nouveau plan personnalisé de suivi en 2022 et par type de syndrome

Programmes	Nombre de structures déclarées du programme	Nb nouveaux PPsuivi 2022	Personnes avec anomalie génétique identifiée	Personnes sans anomalie génétique identifiée	Seins-ovaires	Lynch	Polyposes adénomateuses	Autres
AUVERGNE – RHÔNE-ALPES : Auvergne	12	136	91	45	94	20	2	20
AUVERGNE — RHÔNE-ALPES : Rhône-Alpes	5	323	304	19	156	141	26	0
BOURGOGNE — FRANCHE-COMTÉ	6	510	342	168	405	72	22	11
GRAND EST (Champagne-Ardenne)	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC
CENTRE-VAL DE LOIRE	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC
GRAND EST : Alsace — Lorraine	2	488	377	111	389	73	9	17
HAUTS-DE-FRANCE : Nord-Pas-de-Calais	1	179	172	7	125	44	1	9
HAUTS-DE-FRANCE : Picardie	2	36	36	0	27	9	0	0
ÎLE-DE-FRANCE : APHP	3	447	298	149	447	0	0	0
ÎLE-DE-FRANCE : APHP – Curie — Gustave Roussy	7	382	313	69	0	175	42	165
ÎLE-DE-FRANCE : Curie — Gustave Roussy	8	390	350	40	390	0	0	0
MARTINIQUE —	1	44	ND*	ND*	34	1	7	2
NORMANDIE	3	317**	287**	30**	224**	61**	15**	27**
NOUVELLE-AQUITAINE : Aquitaine — Limousin	6	643	509	134	425	122	24	72
OCCITANIE : Languedoc-Roussillon	1	237	111	126	146	24	4	63
OCCITANIE : Midi-Pyrénées	3	56	49	7	43	6	0	7
PACA — CORSE	8	287	282	5	191	51	10	35
PHARE GRAND OUEST	7	1014	927	87	732	282	0	0
TOTAL	75	5489	(4470 +/- 22)	(1019 +/- 22)	(3823 +/- 5)	(1076 +/- 5)	(157 +/- 5)	(423 +/- 5)

*Valeurs transmises aberrantes par rapport à la cohérence des totaux (44), non retranscrites

**chiffres non cohérents avec les totaux (317/327 : différence de 10)



2.3.3. Nombre total de personnes enregistrées dans les programmes (déclaré)

Nombre total de personnes incluses dans les programmes depuis leur mise en place

Pour ce rapport d'activité, 16 programmes de suivi sur les 17 existants déclarent un nombre total de 40 355 personnes incluses dans les programmes depuis leur mise en place jusque fin 2022. Cela concerne les personnes ayant donné leur consentement et qui sont enregistrées dans les bases de données des programmes.

40 355
PERSONNES

2.4. Actions pour faciliter l'accompagnement du suivi à long terme

2.4.1. Ressources informatiques

Quinze programmes sur les 16 déclarants répondent avoir développé des outils informatiques adaptés (édition/enregistrement des programmes personnalisés de suivi, système de relance, recueil des données et/ou comptes rendus de suivi...).

Logiciels/outils principaux utilisés :

- logiciel MEDIFIRST (mais il ne correspond pas complètement aux besoins de certains réseaux) ;
- logiciel DEFNET ;
- logiciel DEFGEN ;
- logiciel à façon Voozanoo/PHARE développé par EPICONCEPT (éditeur) ;
- ORBIS ;
- très peu de structures utilisent encore des tableaux Excel.

Fonctionnalités principales :

- élaboration/édition/révision des plans personnalisés de suivi ;
- système de relances ;
- recueil des comptes rendus de suivi ;
- gestion des patients ;
- édition de courrier type ;
- programmation des consultations et des examens d'imagerie ;
- création de livrets de suivi.

2.4.2. Fonctionnements conjoints entre les différents services au sein des structures associées

Quinze programmes sur les 16 déclarants ont répondu avoir mis en place des fonctionnements conjoints entre les différents services impliqués dans le suivi au sein des structures.

- **Mutualisation des outils** (exemples) :
 - logiciel de recueil des données ;
 - fiche de recours et d'expertise pour les réunions pluriprofessionnelles.
- **Coordination pluridisciplinaire du parcours patient** (exemples) :
 - créneaux de radiologie dédiés aux patients suivis en oncogénétique/programmation des rendez-vous pour l'imagerie initiée dans le service de génétique ;
 - parcours spécifique mastectomie prophylactique ;
 - journée dédiée pour l'organisation sur une même journée des examens de surveillance et consultation spécialisée ;
 - interaction oncogénétique/gastroentérologie/gynécologie dans le cadre du suivi couplé Lynch (biopsie utérine réalisée dans le même temps opératoire que la coloscopie) ;
 - réunion pluridisciplinaire commune équipes sénologie/gynécologie/radiologie/oncogénétique ;
 - dossier patient informatisé commun à tous les services.
- **Partage des connaissances/veille bibliographique** (exemples) :
 - réunion pluriannuelle avec les radiologues référents pour une veille bibliographique et discuter de la prise en soins des patientes du réseau ;
 - mises à jour des recommandations de prise en soins en 2021/22 basées sur différents groupes de travail et les données de la littérature.

2.4.3. Création d'un secrétariat/guichet unique pour une planification centralisée des examens

Six programmes sur les 16 répondants déclarent avoir au moins une structure qui a mis en place un secrétariat/guichet unique pour une planification centralisée des examens de suivi.

2.4.4. Création d'un secrétariat/guichet unique pour la récupération centralisée des examens

Neuf programmes de suivi se disent concernés par la mise en place d'un secrétariat/guichet unique pour la récupération centralisée des examens. Au sein de ces programmes, cela se traduit par différents exemples :

- la mise en place d'une cellule de coordination au niveau régional permettant de proposer le suivi adéquat et de s'assurer qu'il est fait en orientant en particulier les personnes asymptomatiques vers des médecins qui ont accepté de signer des chartes de partenariats ;
- la centralisation par les référents régionaux, au sein de la structure de coordination, des données du suivi assuré par les référents locaux ;

- une assistante médicale dédiée sur chaque site ;
- la récupération des examens en temps réel par le secrétariat d'oncogénétique sur un autre site et les secrétariats des unités de gynécologie sur les autres sites ;
- une boîte mail ou une adresse postale dédiée.

2.4.5. Mise en place d'actions de formation et d'information auprès des professionnels extérieurs

Douze programmes sur les 16 déclarants déclarent avoir mis en place des actions de formation et d'information auprès des professionnels extérieurs. Les principales sont :

- **formations ;**
 - enseignement dans le cadre de formations universitaires : DU de sénologie et de gynécologie (Strasbourg), DU imagerie de la femme (Sorbonne Université), Master conseil en génétique, DIU Diagnostic de précision et médecine personnalisée (SFMPP, pour Société française de médecine prédictive et personnalisée),
 - enseignement annuel auprès des médecins généralistes (DIU FCGOMG Sorbonne Université),
 - enseignement auprès d'oncopédiatres,
 - masterclass (SFMPP) ;
- **supports de communication ;**
 - newsletters,
 - page internet ;
- **actions d'informations ;**
 - information par courrier des professionnels extérieurs intervenant dans le suivi pour ;
 - identifier les professionnels souhaitant s'investir dans le suivi des personnes prédisposées aux cancers,
 - les informer et les sensibiliser au respect du suivi des dernières recommandations validées,
 - les inciter à organiser une programmation des examens sur une seule journée ou sur deux jours si possible ;
 - cartes d'adhésion au programme destinées aux patients suivis, indiquant notamment les coordonnées de messagerie sécurisée, afin de faciliter les échanges entre les patients et les médecins correspondants et d'optimiser les retours des comptes rendus d'examens vers la cellule de coordination,
 - diffusion d'une plaquette d'information sur le programme aux médecins des patients inclus dans le programme ainsi que des recommandations détaillées de suivi pour chaque syndrome,
 - interventions sur le programme auprès des médecins généralistes, des gastro-entérologues, des gynécologues, des sages-femmes, des radiologues lors de réunions dédiées ou lors de réunions sur la thématique de l'oncogénétique,
 - information des associations de patients ;
- **congrès, conférences... ;**
 - organisation de conférences auprès des professionnels médicaux de la région en collaboration avec le DSRC,
 - participation au congrès de Gynécologie obstétrique pour les médecins généralistes,
 - congrès SFMPP ;
- **sociétés savantes ;**
 - partenariat avec le Collège des Gynécologues médicaux du Nord.

2.4.6. Mise en place de collaborations avec les DSRC (Dispositifs Spécifiques Régionaux du Cancer) et/ou les centres de dépistage organisé

Six programmes ont déclaré avoir mis en place des collaborations avec les DSRC (Dispositifs Spécifiques Régionaux du Cancer) et/ou les centres de dépistage organisé.

Exemples de collaborations avec les DSRC :

- programme GENEAL (Alsace-Lorraine) : information des professionnels en cancérologie avec le réseau de cancérologie Grand Ouest Néon ;
- réseau CaPLA (Nouvelle-Aquitaine) : Le DSRC est partie prenante du programme depuis son initiation, en lien avec le porteur du projet et les centres participants ;
 - la cellule de coordination du suivi y est positionnée : co-structuration du programme/des outils et de ses évolutions, développement du logiciel DiCaPLA pour le suivi, suivi des personnes incluses, prise de conseil juridique,
 - actions d'information : site internet, newsletter, réunions d'information des professionnels de santé,
 - valorisation dans des congrès,
 - annuaire des consultations d'oncogénétique,
 - lien ARS ;
- ONCOGÈNE (Bourgogne–Franche-Comté) : Organisation de conférences dédiées à l'oncologie auprès des professionnels médicaux de la région en collaboration avec le DSRC ;
- Programme Phare Grand Ouest (Bretagne, Centre-Val de Loire, Pays de la Loire, Poitou-Charentes) : Information des DSRC : présentation des missions et des activités du programme lors de Journées régionales ;
- le programme GENEPY est intégré au DSRC onco-Occitanie.

Exemples de collaborations avec les CRCDC :

- CaPLA : Collaboration n'ayant pas encore aboutie avec le CRCDC pour l'exclusion des personnes à très haut risque de cancer du dépistage organisé ;
- Phare Grand Ouest - information des CRCDC : présentation des missions et des activités du programme lors de Journées régionales.

2.4.7. Formalisation de partenariats avec la médecine de ville

Sept programmes déclarent avoir formalisé des partenariats avec la médecine de ville. Ces partenariats se traduisent majoritairement par :

- la mise en place de chartes ;
- la communication du plan personnalisé de suivi ;
- le rappel des recommandations de suivi optimal à destination des médecins correspondants des patients.

Exemple de partenariat avec la médecine de ville :

- programme GENEAL : Charte avec les radiologues, charte avec les gynécologues ;
- CaPLA : collaboration avec tous les médecins de ville qui suivent les patients inclus dans CaPLA en tant que membre de l'équipe de soins ;
- programme Phare Grand Ouest : Courrier de communication du plan personnalisé de suivi et courriers de rappel des recommandations de suivi optimal à destination des médecins correspondants des patients (généralistes, gynécologues, gastro-entérologues, radiologues, oncologues...);
- PRED-IdF : Mise en ligne des recommandations sur le site internet ;

- SEIN À RISQUE APHP : collaborations régulières en alternance pour le suivi des patients ;
- ADHOC : Signature de charte ;
- Réseau GENEPI : Proposition d'adhésion au réseau.

2.4.8. Commentaires éventuels (besoins, départements/villes encore insuffisamment couverts...)

Huit programmes ont formalisé des commentaires concernant les besoins ou autres difficultés en lien avec les partenariats avec la médecine de ville.

Les problématiques du manque de médecins de ville et du manque de ressources humaines au sein de certains programmes pour assurer le suivi des patients restent majoritaires.

Plus spécifiquement, les autres problématiques portent sur :

- le partage d'informations au sein de l'ensemble des sites d'un même programme ;
- le besoin en formation des professionnels de ville ;
- le peu de retours de comptes rendus (CR) de la part des médecins de ville.

Partage d'informations au sein du programme :

- programme Genecal : extension indispensable du logiciel à l'ensemble des sites.

Partenariat avec les médecins de ville :

- CaPLA : les médecins de villes sont intégrés au programme dès qu'ils sont identifiés, néanmoins certains territoires font face à une problématique de démographie médicale nécessitant alors un suivi dans les établissements spécialisés ;
- SEIN À RISQUE APHP : peu de médecins libéraux établissent des CR, risque de moins d'échanges à moyen terme.

Problématique de démographie médicale :

- CaPLA : le manque de médecins de ville conduit à orienter les patients vers les établissements spécialisés ;
- Programme Phare Grand Ouest : délai important pour certaines spécialités : radiologues, gastro-entérologues, gynécologues, dermatologues...

Couverture territoriale :

- GenAUV : manque de référent dans un site.

Besoin en RH :

- PROGRAMME DE SUIVI, CHU AMIENS PICARDIE : moyens humains insuffisants pour la mise en place de dispositifs de suivi ;
- GENERA : délégation du suivi des patients inclus dans certains établissements associés au programme à d'autres établissements du programme par manque de moyens.

Besoins de formation :

- suivi PAHR (Martinique) : formation à mettre en place pour les professionnels de ville.

2.5. Conclusions/commentaires sur le suivi

2.5.1. Principales avancées liées à la mise œuvre et/ou à l'optimisation du suivi multidisciplinaire des personnes prédisposées héréditairement au cancer

Les principales avancées évoquées par les programmes portent sur :

- les supports d'information/de communication favorisant le partage de connaissances avec une meilleure diffusion de l'information sur les thématiques en lien avec l'oncogénétique. Ci-dessous, quelques exemples représentatifs rapportés par les programmes ;
 - GENEAL : Mise à jour de l'information sur l'oncogénétique sur le site du DSRC et amélioration du visuel du programme,
 - PHARE Grand Ouest : Centre-ressource pour les patients et les professionnels de santé : informations et conseils sur le suivi type haut risque, diffusion d'informations sur l'évolution des recommandations de prise en soins,
 - ADHOC : meilleure diffusion de l'information sur le testing familial,
 - GENEPY : Développement de la communication régionale : mise en place d'une newsletter annuelle et de supports (plaquettes, affiches) patients/professionnels ;
- les outils/logiciels permettant d'optimiser le suivi multidisciplinaire, en particulier pour l'automatisation des relances auprès des médecins ou des patients et l'enregistrement des plans personnalisés de suivi. Ci-dessous, les exemples rapportés par les programmes ;
 - CaPLA : Mise en production du logiciel DiCaPLA permettant l'automatisation des relances vers les médecins majoritairement ; organisation d'un processus pour la gestion des perdus de vue ; mise en conformité RGPD : révision du consentement, inclusion des mineurs,
 - GenAuv : logiciel (Medifirst) destiné à optimiser le suivi des patients en automatisant entre autres des relances avant réalisation des examens,
 - FAR : Grâce à la création du questionnaire en ligne via REDCAP, bien meilleur retour sur le suivi en ville,
 - Normandie : procédure d'enregistrement dans le logiciel MédiFirst des PPSuivi et des résultats d'examens, complétée par un contrôle et un rappel de l'établissement et/ou du patient,
 - GENEPY : Informatisation des réunions pluriprofessionnelles dans le Dossier communicant de Cancérologie (avec accès aux dossiers des patients indemnes à l'équipe d'Oncogénétique) ;
- les pratiques permettant d'améliorer le parcours des patients conformément aux recommandations. Ci-dessous, les exemples rapportés par les programmes ;
 - Phare Grand Ouest : courriers de «recadrage» envoyés aux patients et à leurs médecins correspondants pour améliorer, voire corriger, le suivi ultérieur,
 - PROCHE : Contrôle et ajustement du suivi des patients afin qu'il soit conforme aux recommandations ; Amélioration du parcours de soins des patients ayant une prédisposition rare,
 - SEIN À RISQUE APHP : large adhésion d'une majorité de patientes aux interventions de réduction du risque annexiel ; large augmentation des demandes de tests présymptomatiques chez les femmes apparentées indemnes,
 - ADHOC : Personnalisation des surveillances complexes (P53, sarcomes, pancréas, pédiatrie...) ; standardisation des surveillances des patients porteurs de mutations identifiées ; rationalisation des surveillances des personnes à risques sans mutations identifiées ; Accompagnement dans le temps des réflexions de chirurgie prophylactique,
 - GENEPY : Mise en place d'une carte d'adhésion pour les patients pour permettre un meilleur retour des éléments de suivi par les médecins adhérents ;
- les actions d'amélioration des pratiques des professionnels de santé. Ci-dessous quelques exemples rapportés par les programmes ;

- GENEPEY : Réalisation d'une étude d'évaluation sur le dispositif d'un point de vue des patients et des professionnels (dans le cadre d'une thèse). Mise à jour des référentiels de bonnes pratiques et amélioration des réunions pluriprofessionnelles en termes d'organisation et d'exhaustivité,
- GENERA : Harmonisation des prises en charge; renforcement de la collaboration entre les oncogénéticiens et les praticiens en charge du suivi des personnes prédisposées; meilleure sensibilisation des professionnels aux syndromes de prédisposition héréditaire au cancer,
- FAR : Confrontation des pratiques entre les établissements associés au programme et réunions pluriprofessionnelles permettant les échanges.

2.5.2. Principales difficultés rencontrées

Les principales difficultés rencontrées évoquées par les programmes concernent les points suivants :

- le partage de l'information sur la personne suivie, notamment la difficulté à récupérer auprès des professionnels ou des patients les comptes rendus des examens médicaux réalisés en dehors des structures des programmes, ce qui rend cette activité très chronophage ;
- la prise en soins des patients, comme des examens réalisés non conformes aux recommandations ou les difficultés d'accès à certaines spécialités médicales (imagerie, psychologue, médecine de ville) dont ci-dessous quelques exemples ;
 - GENEAL : Mammographies réalisées avant l'IRM ou pas d'IRM et utilisation de la tomosynthèse, nombres d'incidences différents des recommandations,
 - FAR : Manque d'acteurs en ville pour la prise en soins des patientes identifiées,
 - PAHR : difficulté d'accès à une consultation psychologique,
 - HerMION : Difficultés pour trouver des rendez-vous d'imagerie pour certains établissements du programme,
 - GENERA : Difficultés d'adressage à certains spécialistes (dermatologues libéraux notamment qui n'acceptent plus de nouveaux patients) ;
- les ressources humaines (non-adéquation avec l'activité, manque de ressources pour les fonctions supports). Tous les programmes sont concernés ;
 - GENEAL : De plus en plus de patients inclus dans le programme GENEAL mais le personnel du programme n'a pas évolué,
 - CAPLA : Arrêt des inclusions le 31/12/2022 liées à une charge de travail de la cellule de coordination trop importante,
 - GenAuv : Manque de temps personnel pour paramétrer le nouveau logiciel et enregistrer l'ensemble des patients (1472) dans la nouvelle base,
 - ONCOGÈNE + ONCOGENET Avenir : manque de ressources humaines pour assurer un suivi optimal et difficultés à faire le suivi des examens des patients (vérifications, relances),
 - Phare Grand Ouest : Activité croissante à budget constant depuis 2010 et arrêt des inclusions depuis 2017 pour assurer le suivi de la cohorte actuelle,
 - CHU Amiens Picardie : Temps dédié au programme insuffisant et nombre de personnes incluses au programme inévitablement en augmentation, donc accentuant le décalage entre le besoin et les ressources humaines disponibles,
 - PROCHE : Manque de ressources humaines spécifiques (communication, aide informatique),
 - Pred IdF : importante cohorte de patients et gestion à budget constant sans possibilité de recrutement depuis 2016,
 - FAR : Manque de moyen pour piloter le réseau,
 - SEIN À RISQUE APHP : Montée en charge de l'activité sans moyens supplémentaires; depuis 2022, arrêt des inclusions dans la base SAR des patientes à haut risque sans altération génétique identifiée. Les difficultés rencontrées sont aussi en rapport avec une pénurie de personnel qualifié,
 - Normandie : augmentation de la file active sans moyens supplémentaires,
 - ADHOC : Manque de moyens,

- GENEPY : Temps secrétariat insuffisant et temps médical à majorer,
- HerMION : Augmentation des files actives des personnes suivies,
- GENERA : Programme de suivi très chronophage pour les équipes, qui manquent de RH, avec une file active qui ne cesse d'augmenter ;
- les outils et/ou logiciels non disponibles ou inadaptés, comme dans les exemples cités ci-dessous ;
 - GENEAL : Difficultés pour la mise en place d'outils informatiques en adéquation avec l'activité (paiement des licences) même si une ressource est présente à la coordination pour accompagner l'extension du logiciel à l'ensemble des sites du programme,
 - CHU Amiens Picardie : Absence de logiciel dédié à la consultation d'oncogénétique, empêchant de réaliser des relances automatisées,
 - PROCHE : Limites structurelles de la base de données et difficultés de financement de son développement,
 - Normandie : la principale difficulté rencontrée est celle de la mise en place d'un logiciel dédié au sein du service d'information de l'hôpital,
 - GENEPY : Logiciel non adapté,
 - HerMION : Pas de logiciel informatique dédié dans certains établissements du programme,
 - GENERA : Pour DEFGEN : logiciel non opérationnel pour faire des relances automatiques ;
- Illustration des difficultés liées à des locaux non adaptés à l'activité ;
 - suivi PAHR : moyens matériels (locaux inadaptés pour mener à bien les consultations et entretiens de suivi).

2.5.3. Axes d'amélioration et perspectives

Les principales améliorations et perspectives citées par les programmes sont illustrées par les exemples suivants :

- les outils et logiciels ;
 - GENEAL : Souhait de numériser toutes les activités pour zéro papier, de créer une adresse MSSanté pour la coordination (système de messagerie sécurisée pour les professionnels de santé),
 - CaPLA : Utiliser la MSSanté pour le contact des médecins, permettant encore un gain de temps dans le suivi,
 - ONCOGÈNE + ONCOGENET-Avenir : Avoir un outil informatique pour récupérer les données cliniques des apparentés non vus dans l'établissement,
 - PROCHE : Évolutions de la base de données via Prédice (espace numérique régional de santé, Hauts-de-France),
 - Phare Grand Ouest : Réflexion sur une évolution vers un entrepôt de données mettant en lien les données familiales des consultations d'oncogénétique et les données de suivi du programme,
 - FAR : Demande de formation d'une assistante médicale (Diplôme universitaire en Santé connectée) pour développer des outils de suivi,
- les actions d'informations et/ou communications auprès des patients et professionnels ;
 - GENEAL : Mise en place de matinées d'information à destination des patients ; réalisation d'une nouvelle charte avec les gastro-entérologues ; mise en place d'un groupe de parole tous les 2 mois à Nancy et Strasbourg (sept 2022) à étendre à Mulhouse,
 - PAHR : Création d'une rencontre annuelle pour des personnes porteuses d'une altération génétique (hors milieu hospitalier),
 - GENEPY : Majoration de la communication d'information régionale,
 - GENERA : Sensibilisation des infirmières de programmation d'endoscopies au suivi « Lynch » ou « PAF »,
 - FAR : Refonte des référentiels à mettre en ligne,
- la prise en soins des patients ;

- CaPLA : Appels des patients perdus de vue à envisager par des professionnels de l'éducation thérapeutique,
- Phare Grand-Ouest : Proposer à nouveau l'inclusion dans le programme au cours de la consultation d'oncogénétique si le budget alloué est adapté au bassin de population,
- PROCHE : Évolution de l'accompagnement des patients, création de niveaux de suivi,
- GENERA : Évolution vers un modèle similaire au réseau PROCHE de Lille, avec différents niveaux de suivi selon le type de syndrome et le choix du patient ; élargir le programme à d'autres gènes de prédisposition,
- PAHR : Création d'un poste d'infirmière dédiée au suivi des patients à haut risque ;
- la coordination avec les acteurs du territoire ;
 - GENEAL : Renforcement des partenariats avec les associations (ex. la ligue du cancer),
 - CaPLA : Demande faite à l'ARS de régionaliser le dispositif en intégrant le Poitou-Charentes (actuellement dans PHARE),
 - FAR : Souhait de se rapprocher des réseaux à l'échelle des territoires,
 - SEIN À RISQUE APHP : Recrutements sur des postes ARS partagés CHU/hôpital de périphérie permettant d'étendre l'offre de soin sur les structures périphériques en zone défavorisée (Marne-la-Vallée, Saint-Maurice). Ces postes ne sont pas pérennes et nécessitent des financements pérennes pour prendre le relais.

2.5.4. « Retours d'expériences » sur des actions innovantes qu'un programme a développées

Région	Programme	Actions — Réalisations/Commentaires
Grand Est	Genecal : Accompagnement de suivi en Alsace-Lorraine	Newsletters pour les adhérents Réunions d'information à destination des professionnels de santé avec le soutien de NEON (réseau de cancérologie Grand Est) Mise en place de matinées d'information à destination des patients et renforcement des partenariats avec les associations Recherche de budgets pour proposer des dispositifs d'accompagnements complémentaires pour le bien-être des personnes du programme
Nouvelle-Aquitaine	CaPLA	Appui mixte sur les établissements et la médecine de ville pour mieux répartir la charge du suivi Efficacité du choix de prioriser le contact de l'équipe de soins identifiée par le patient qui permet de s'appuyer sur le système de soins existant, sans nécessité de temps de formalisation avec la ville => <10 % de patients perdus de vue Ré-évaluation possible des PPsuivi au cours du temps grâce aux contacts répétés entre cellule de coordination et établissements ayant inclus les patients Logiciel totalement adapté au fonctionnement de CaPLA grâce au développement interne Actions de communication/information menées efficacement avec le soutien et l'expertise du DSRC (dont c'est une des missions)
Bretagne	Programme Phare Grand Ouest : Bretagne, Centre-Val de Loire, Pays de la	Publication dans la revue The Oncologist : Zhou K, Bellanger M, Crivelli L, Laham S, Huet C, Abadie C. Factors Influencing Adherence to the Risk Management Program for Women With a Genetic Predisposition to Breast Cancer: Real-World Data from a French Multicenter Program. Oncologist. 2024

	Loire, Poitou-Charentes	Apr 2:oyae057. doi : 10.1093/oncolo/oyae057. L'objectif de cette étude était de déterminer les facteurs influençant l'observance à un programme de suivi chez des femmes dans un contexte de prédisposition génétique au cancer du sein.
Hauts-de-France	Réseau proche	L'équipe a mené un « audit » interne en 2021, basé sur l'envoi d'un questionnaire aux patients pour évaluer leur satisfaction, leurs souhaits et leurs besoins vis-à-vis du Réseau et l'identification des difficultés dans le fonctionnement du réseau. Cela a débouché sur une proposition d'accompagnement des patients selon 3 niveaux, avec une intervention croissante du binôme de coordination entre le 1er et le 3e niveau, adaptée aux besoins et à la demande du patient.
Île-de-France	PRED-IdF	HDJ prévention chez les porteurs Lynch au sein du programme « interception » à Gustave Roussy; mais programme non financé par la dotation INCa PRED-IdF
Île-de-France	FAR	Création d'un questionnaire en ligne via REDCAP dédié à la prise de nouvelles des patientes (Sept 2022 — Début des envois pour les suivis externes) - (Jan 2024 — Début des envois pour les suivis alternés)
Île-de-France	SEIN À RISQUE APHP	Mise en place du « mainstreaming » à l'hôpital Tenon, de la Pitié-Salpêtrière et Bondy (Patrick R. Benusiglio, et al. Utility of a mainstreamed genetic testing pathway in breast and ovarian cancer patients during the COVID9 pandemic. European Journal of Medical Genetics, 2020, 63, pp.104098-10.1016) Formation des oncologues pour les circuits courts de prescription des tests génétiques. En cours de déploiement sur les autres sites.
Normandie	Structure normande interrégionale de coordination de prise en charge multidisciplinaire des patients à haut risque génétique de cancer	À Rouen, pour faire face à l'augmentation de la file active dans le cadre des syndromes seins/ovaires et Lynch, les patients sont appelés à des âges clés pour faire des points d'étape de leur suivi et éventuellement adapter l'accompagnement.

CONCLUSIONS ET PERSPECTIVES

Consultations

En 2022, le dispositif national d'oncogénétique est composé d'une cinquantaine d'établissements ou associations d'établissements soutenus par l'Institut et la DGOS qui regroupe **143 sites** déclarés donnant accès à ces consultations (CHU, CHR, CH, CLCC, établissements privés), répartis sur tout le territoire (France métropolitaine et DROM). Ces sites travaillent en étroite collaboration avec les 26 laboratoires académiques connus de l'Institut qui effectuent les analyses moléculaires pour la génétique constitutionnelle.

Depuis 2003, l'activité n'avait cessé de progresser (+ 8 % entre 2016 et 2017, + 3 % entre 2017 et 2018 et + 9 % entre 2018 et 2019). Le dispositif d'oncogénétique n'a malheureusement pas échappé à l'impact de la pandémie due à la COVID-19 et le nombre total de consultations a diminué pour la première fois en 2020. L'activité déclarée pour l'année 2022 montre à nouveau une progression du nombre de consultations avec **94855 consultations** effectuées sur l'ensemble du territoire, soit une augmentation de 9 % par rapport à 2019 (les données d'activité pour l'année 2021 n'ayant pas été demandées le temps de la mise en place du nouveau recueil). Le nombre de nouveaux cas index reçus en consultation en 2022 a également augmenté de 9 % par rapport à 2019 (stable entre 2017 et 2018, + 6 % entre 2018 et 2019, - 5 % entre 2019 et 2020), ainsi que le nombre de ceux ayant bénéficié d'une consultation urgente avec une augmentation de 16 % par rapport à 2019 (+ 26 % entre 2018 et 2019, - 17 % entre 2019 et 2020).

Afin d'affiner les données sur les indications qui amènent les patients en consultation d'oncogénétique, en particulier pour le type de cancer initial, le nouveau questionnaire a été modifié en calquant ces items en grande partie sur le thésaurus de l'ABM concernant les laboratoires. Pour la première année du nouveau recueil, les données sont à considérer avec précaution le temps que les équipes adaptent leur logiciel. Nous pouvons cependant noter la grande part des cas index adressés à la consultation à la suite d'un cancer du sein (plus de 50 %), alors que les malades présentant un cancer colorectal (ou une polypose) ne représentent que 10 % des cas index adressés à une consultation d'oncogénétique.

Au niveau régional, la moyenne régionale du nombre de consultations pour 100000 habitants a fortement augmenté (140 contre 117 en 2019 et 111 en 2020) avec la plupart des régions montrant une augmentation de l'activité. Certaines régions affichent un accès encore trop restreint au dispositif d'oncogénétique par rapport aux autres régions (Hauts-de-France, Centre-Val de Loire et l'Outre-mer).

Lors de la crise sanitaire liée à la COVID-19, en particulier à la suite du premier confinement, la plupart des consultations avaient mis en place des téléconsultations. En 2020, elles représentaient environ 20 % des consultations totales. Elles étaient dédiées majoritairement aux premières consultations et aux rendus de résultats négatifs, et exceptionnellement pour des rendus de résultats positifs quand les patients rencontraient des difficultés à se déplacer ou dans le cadre de consultations urgentes. En 2022, cette pratique a perduré mais reste réservée à des cas particuliers puisque ces consultations à distance ont été estimées à 12 % des consultations totales (estimation basée sur les chiffres déclarés par 47 répondants pour 55 questionnaires adressés).

Le délai médian d'accès à une consultation d'oncogénétique pour un cas index reste stable (12 semaines), alors qu'il augmente pour un apparenté (9,5 semaines estimé en 2022 contre 8 semaines en 2019). Pour les procédures d'urgence, le délai médian d'obtention du premier rendez-vous a été réduit à 10 jours par rapport au délai d'accès aux consultations classiques (contre 8 jours en 2019).

Remarque : l'estimation de l'activité des consultations est faite à partir des données recueillies auprès des coordonnateurs des réseaux, institutionnels pour la plupart, historiquement identifiés par l'Institut et recevant la MIG oncogénétique. Or, nous savons aujourd'hui que pour répondre à l'augmentation de la demande, de nouveaux sites de consultations d'oncogénétique se mettent en place, en particulier dans des établissements privés. L'Institut national du cancer n'a pas de visibilité sur toutes ces consultations privées dont l'existence n'est pas forcément remontée par les ARS ou les consultations elles-mêmes. Nous n'avons donc plus une vision exhaustive concernant l'ensemble des consultations sur le territoire. Nous travaillons actuellement à une procédure d'identification et de reconnaissance de ces consultations en nous basant notamment sur un référentiel organisationnel (en cours de production).

Tests génétiques

Nous n'avons malheureusement pas pu avoir accès aux résultats des laboratoires d'oncogénétique pour l'année 2022, le temps de la mise en place d'une éventuelle collaboration avec l'ABM. Nous n'avons donc pas les données concernant le nombre de personnes chez qui un test génétique a été effectué et le nombre de celles chez qui un variant génétique pathogène a été identifié. Nous pouvons estimer le nombre de personnes identifiées à très haut risque en 2021 et en 2022 grâce aux données transmises par les programmes de suivi.

Suivi

Dix-sept programmes régionaux ou interrégionaux viennent compléter le dispositif d'oncogénétique pour coordonner et faciliter le suivi des personnes à risque très élevé de cancer une fois les familles identifiées. Plus de 90 structures (tout type d'établissement) y sont associées. Ils sont soit eux-mêmes sites de consultation d'oncogénétique, soit en lien direct avec les consultations.

Entre 2012 et 2019, tous les programmes ont montré une activité croissante et linéaire des inclusions de nouveaux patients. Fin 2020, **42 410** personnes avaient reçu un plan personnalisé de suivi depuis la mise en place des programmes.

Comme pour les consultations, les chiffres présentés cette année ont été recueillis après la mise en place d'une nouvelle méthodologie d'enquête et un nouveau questionnaire destiné aux coordonnateurs des programmes. Sur les 17 programmes existants, 16 ont pu répondre dans les temps impartis avec cependant, parfois, des données incomplètes. Les chiffres sont donc probablement sous-évalués et difficilement comparables aux années précédentes.

En 2021, au moins **5 667** personnes ont reçu un nouveau plan personnalisé de suivi, dont 69 % liés au syndrome seins-ovaires (3 925) et 20 % au syndrome de Lynch (1 131). **En 2022**, au moins **5 489** personnes ont reçu un nouveau plan personnalisé de suivi avec les mêmes proportions qu'en 2021 concernant le syndrome seins-ovaires et le syndrome de Lynch. Les polyposes adénomateuses familiales représentent, quant à elles, 4 % des nouveaux plans personnalisés de suivi en 2021 et 3 % en 2022.

La plupart des programmes de suivi ont étendu la remise de plans personnalisés de suivi à d'autres syndromes (autres polyposes, prédispositions au cancer du rein, prédisposition au mélanome, neurofibromatose de type 1, syndrome de Li-Fraumeni, maladie de Cowden, etc.), qui n'étaient pas comptabilisés dans les anciens rapports. Ces données ont été demandées dans le nouveau questionnaire. Elles représentent environ 7 % du total en 2021 et environ 8 % en 2022.

Principales avancées :

- les outils de communication favorisant le partage des connaissances en lien avec l'oncogénétique;
- les outils informatiques permettant d'optimiser le suivi pluridisciplinaire, en particulier pour l'automatisation des relances auprès des professionnels et des patients, l'enregistrement des plans personnalisés de suivi et l'informatisation des réunions pluriprofessionnelles ;
- des actions pour améliorer le parcours des personnes suivies conformément aux recommandations;
- des actions pour améliorer les pratiques des professionnels, comme la mise à jour des référentiels de bonnes pratiques, l'amélioration de l'organisation des réunions pluriprofessionnelles et le renforcement des collaborations entre oncogénéticiens et praticiens en charge du suivi.

Principales difficultés rencontrées :

- la récupération des comptes rendus des examens de suivi réalisés en externe;
- le manque d'adhésion aux protocoles de suivi par certains correspondants et, par conséquent, des examens réalisés non conformes aux recommandations;
- les difficultés d'accès à certaines spécialités médicales;
- le manque de personnel au sein des programmes pour faire face à l'augmentation des files actives;
- pour au moins sept programmes, des outils informatiques inadaptés à l'activité ou totalement

absents (un programme).

Bilan et perspectives

Devant la montée en charge du recours à l'oncogénétique, la majorité des déclarants estiment qu'il est nécessaire de renforcer les consultations principales, notamment pour assurer la pérennité des équipes. Il y a aussi un réel besoin d'avoir des outils informatiques mieux adaptés à l'oncogénétique. Les équipes demandent également que les activités en amont et à côté des consultations proprement dites soient davantage valorisées, comme les temps longs de préparation des consultations ou l'activité de recours pour l'expertise (abordés dans ce nouveau rapport). Le coût des tests génétiques pour les établissements prescripteurs reste une des problématiques récurrentes et qui peut freiner l'accès à ces consultations. Lors de la rédaction de ce rapport, la HAS, saisie par la DGOS, a revu la méthodologie d'accès au RIHN (référentiel des actes innovants hors nomenclature) et a commencé les évaluations des actes à inscrire à la nomenclature, parmi lesquels les analyses par NGS pour la génétique constitutionnelle.

La démographie médicale en ville et le manque de ressources humaines en interne restent les problématiques majeures évoquées par les programmes de suivi qui doivent faire face à la progression des files actives à moyens constants. Le besoin de formation des professionnels de ville est également fréquemment mentionné. Par ailleurs, les programmes ne sont plus en capacité à eux seuls de récupérer les données exhaustives sur le suivi des personnes à très haut risque de cancer. Les missions initiales décrites dans les premiers appels à projets doivent évoluer pour que les organisations et les pratiques s'adaptent à la progression des files actives, et afin d'éviter que les programmes ne se retrouvent dans la situation de refuser d'inclure de nouveaux patients, ce qui est déjà le cas pour certains programmes.

La demande ne peut que continuer à croître, conséquence de la progression du taux d'incidence de certains cancers, du développement des consultations à visée théranostique et à l'augmentation des prescriptions des examens pangénomiques dans le cadre du Plan France Médecine génomique qui doivent conduire à la mise en place de circuits spécifiques et au renforcement des liens entre cliniciens et équipes d'oncogénétique.

Si le dispositif actuel permet de soutenir la demande, l'augmentation continue du recours aux consultations d'oncogénétique nécessite une adaptation organisationnelle du dispositif pour être en mesure de :

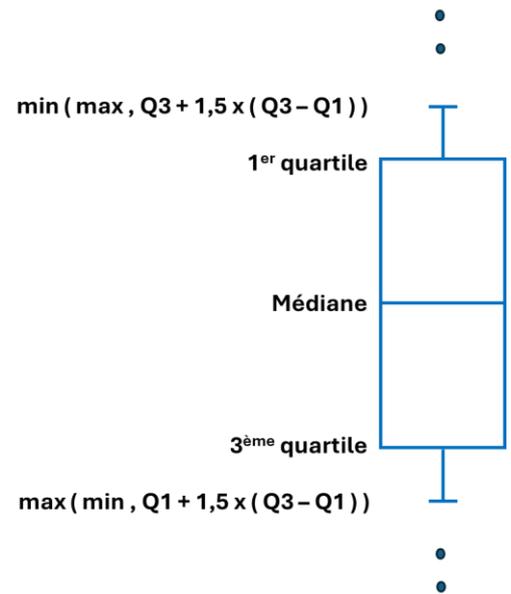
- maîtriser les délais d'obtention des rendez-vous de consultations et les délais de rendus de résultats par les laboratoires ;
- proposer des traitements innovants aux patients porteurs d'une altération génétique constitutionnelle ;
- assurer l'équité d'accès et de recours pour toutes les personnes susceptibles de présenter une prédisposition héréditaire au cancer ;
- offrir un suivi personnalisé et approprié au niveau de risque ;
- améliorer le maillage territorial des consultations d'oncogénétique en créant, le cas échéant, de nouveaux sites de consultation ou en proposant des alternatives (consultations associées intégrées dans les réseaux préexistants, téléexpertise) dans les zones mal couvertes ou à fortes demandes ;
- identifier et accompagner les nouvelles consultations qui se mettent en place dans le secteur privé.

Considérant ces problématiques, et afin de répondre aux objectifs de l'action II-3.3 de la stratégie décennale de lutte contre les cancers « *Rendre la médecine de précision accessible à tous et aider au consentement éclairé* », plusieurs projets sont en cours, dont l'élaboration d'un référentiel organisationnel de l'offre de soins en oncogénétique. Ce projet vise à réduire les inégalités d'accès à l'oncogénétique et à renforcer la qualité des pratiques. Sur la base des résultats obtenus en phase d'état des lieux (étude réalisée en 2022 avec le prestataire EuroGroup), il s'agit notamment de mieux identifier l'offre de soins autour de l'oncogénétique en France, de renforcer son déploiement et d'accompagner la création de nouveaux sites de consultation dans le respect des règles de bonnes pratiques pour une meilleure visibilité et délégation de moyens.

ANNEXES :

Annexe 1 : Grille de lecture d'une boîte à moustache

- La valeur centrale du graphique est la **médiane** (il existe autant de valeurs supérieures qu'inférieures à cette valeur dans l'échantillon).
- Les bords du rectangle sont les **quartiles**
 - Pour le bord supérieur (1^{er} quartile) : un quart des observations ont des valeurs plus grandes et trois quart ont des valeurs plus petites
 - Pour le bord inférieur (3^{ème} quartile) : un quart des observations ont des valeurs plus petites et trois quart ont des valeurs plus grandes
- Les extrémités des moustaches sont calculées en utilisant **1.5 fois l'espace interquartile** (la distance entre le 1^{er} et le 3^{ème} quartile).
- 50% des observations se trouvent à l'intérieur de la boîte.
- Les autres valeurs sont représentées par des points à l'extérieur de la boîte à moustache



Annexe 2 : Programmes de suivi → Description détaillée des autres prédispositions couvertes par les programmes de suivi

Région couverte par le programme	Programme	Autres prédispositions couvertes en 2021 et en 2022
Auvergne - Rhône-Alpes : Auvergne	GenAuv»	<ul style="list-style-type: none"> • Syndrome de Li-Fraumeni, • Prédispositions héréditaires au cancer du rein • Maladie de Cowden • Mélanomes malins familiaux • Phéochromocytomes et paragangliomes héréditaires • Sclérose tubéreuse de Bourneville • Neurofibromatoses
Auvergne - Rhône-Alpes : Rhône-Alpes	GENERA	<ul style="list-style-type: none"> • Syndrome de Peutz-Jeghers
Bourgogne - Franche-Comté + Grand Est (Champagne- Ardenne)	ONCOGÈNE (Bourgogne- Franche-Comté) + ONCOGENET- AVENIR (Champagne- Ardenne)	<ul style="list-style-type: none"> • Syndrome lié à POT1 • Syndrome de Li-Fraumeni • Cancer gastrique diffus familial • Mélanomes malins familiaux • Phéochromocytomes et paragangliomes héréditaires • Syndrome lié à BAP1 • Prédispositions héréditaires au cancer du rein • Hyperparathyroïdisme • Ataxie-Télangiectasie
Grand-Est : Alsace - Lorraine	Genecal : Accompagnement de suivi en Alsace- Lorraine	<ul style="list-style-type: none"> • Cancer gastrique diffus familial • Cancers du pancréas familiaux • Maladie de Cowden • Syndrome de Li-Fraumeni • Syndrome de Peutz-Jeghers
Hauts-de-France : Nord - Pas de Calais	PROCHE	<ul style="list-style-type: none"> • Syndrome de Li-Fraumeni • TERC • Prédispositions héréditaires au cancer du rein • Maladie de Cowden • Syndrome lié à BAP1 • Cancer gastrique diffus familial • Neurofibromatoses • Rétinoblastome
Île-de-France	PRED-IdF	<ul style="list-style-type: none"> • Syndrome de Lynch Like : • Polyposes festonnées : • Syndrome de Peutz-Jeghers : • Polypose juvénile : • Maladie de Cowden : • Cancer gastrique diffus familial • Polypose atténuée • Syndrome des polymérases
Martinique	suivi PAHR	<ul style="list-style-type: none"> • Syndrome de Li-Fraumeni • Léiomyomatose familiale et cancer du rein
Nouvelle-Aquitaine : Aquitaine - Limousin	CaPLA	<ul style="list-style-type: none"> • Prédispositions héréditaires au cancer du rein • Phéochromocytomes et paragangliomes héréditaires • Maladie de Cowden • Cancer gastrique diffus familial • Cancers du pancréas familiaux • Mélanomes malins familiaux • Polyposes juvéniles • Syndrome de Peutz-Jeghers • Syndrome lié à POT1 • Syndrome de Li-Fraumeni • Néoplasies endocriniennes multiples

Normandie	Structure normande interrégionale de coordination de prise en charge multidisciplinaire des patients à haut risque génétique de cancer	<ul style="list-style-type: none"> • Prédispositions héréditaires au cancer du rein • Cancer gastrique diffus familial • Maladie de Cowden • Polypose juvénile • Syndrome de Li-Fraumeni • Neurofibromatoses • Syndrome de Peutz-Jeghers • Phéochromocytomes et paragangliomes héréditaires, • Syndrome DICER1 • Cancers du pancréas familiaux
Occitanie : Languedoc-Roussillon	ADHOC	<ul style="list-style-type: none"> • Maladie de Cowden • Cancers de la prostate familiaux • Prédispositions héréditaires au cancer du rein • Cancers du pancréas familiaux • Mélanomes malins familiaux • Syndromes pédiatriques • Prédisposition au cancer du poumon
Occitanie : Midi-Pyrénées	GENEPY	<ul style="list-style-type: none"> • Syndrome de Li-Fraumeni • Maladie de Cowden • Cancer gastrique diffus familial
PACA	HerMION	<ul style="list-style-type: none"> • Cancer gastrique diffus familial • Syndrome lié à POLD1, • Syndrome de Li-Fraumeni • Prédispositions héréditaires au cancer du rein • Phéochromocytomes et paragangliomes héréditaires • Maladie de Cowden • Mélanomes malins familiaux • Syndrome DICER1

Annexe 3 : Programmes de suivi → Évolution du nombre de structures déclarées par programme

Programme	Nb de structures impliquées en 2019 - 2020	Nombre de structures déclarées en 2021 - 2022	Commentaires (verbatim)
AUVERGNE – RHÔNE-ALPES : Auvergne	12	12	RAS
AUVERGNE – RHÔNE-ALPES : Rhône-Alpes	5	5	RAS
BOURGOGNE – FRANCHE-COMTÉ GRAND EST (Champagne-Ardenne)	6	6	RAS
CENTRE-VAL DE LOIRE	3	NC	Pas de participation en 2021 - 2022
GRAND EST : Alsace – Lorraine	9	2	Les structures déclarées correspondent aux sites des cellules de coordination au nombre de 2 (même chose qu'en 2019-2020, un site de coordination alsacien et un site de coordination lorrain, ce qui était le cas déjà dès la création du programme GENECAL) Chaque cellule de coordination correspond ensuite à plusieurs sites de consultation mais les équipes sont localisées sur chaque CHU et les ressources correspondantes sont attribuées au centre gestionnaire des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg. La part correspondant à la cellule de coordination de Lorraine est reversée au CHU de Nancy où la cellule de coordination est localisée.
HAUTS-DE-FRANCE : Nord-Pas-de-Calais	2	2	RAS
HAUTS-DE-FRANCE : Picardie	1	1	RAS
ÎLE-DE-FRANCE : APHP	8	8	Les résultats de l'hôpital Saint-Louis et du Groupe Hospitalier Lariboisière ont été rendus fusionnés même si l'activité se déroule sur les 2 sites. L'hôpital Avicenne est toujours inclus dans le réseau mais les résultats n'ont pas été rendus pour cause de difficultés organisationnelles.
ÎLE-DE-FRANCE : APHP – Curie – Gustave Roussy	7	7	RAS
ÎLE-DE-FRANCE : Curie – Gustave Roussy	3	3	RAS

MARTINIQUE	2	1	Nous ne gérons plus la consultation d'oncogénétique de Cayenne. En effet, les oncologues n'ont plus souhaité travailler avec nous. Nos mails et appels sont restés sans réponse.
NORMANDIE	3	3	RAS
NOUVELLE-AQUITAINE : Aquitaine – Limousin	6	6	RAS
OCCITANIE : Languedoc-Roussillon	7	1	Évolution non précisée
OCCITANIE : Midi-Pyrénées	5	3	Les 3 structures du programme sont : INSTITUT UNIVERSITAIRE DU CANCER DE TOULOUSE ONCOPOLE, CHU de TOULOUSE - IUCT RANGUEIL et Réseau régional de Cancérologie ONCO-OCCITANIE
PACA – CORSE	8	8	RAS
PHARE GRAND OUEST	8	7	La structure de Vannes (Centre Hospitalier Bretagne Atlantique) ne figure plus dans ce rapport d'activités, car le référent local a démissionné et n'a pas été remplacé pendant 2 ans mais il existe un potentiel d'inclusion dans ce territoire, réorienté vers les équipes de Nantes, Rennes et Brest. De plus, le suivi des patients inclus par l'équipe de Vannes est désormais entièrement assuré par l'équipe de coordination à Rennes.
Total	95	75	

ONCOGÉNÉTIQUE EN 2022
/consultations & programmes de suivi



52, avenue André Morizet
92100 Boulogne-Billancourt
France

Tel. +33 (1) 41 10 50 00
diffusion@institutcancer.fr

Édité par l'Institut national du cancer
Tous droits réservés - Siren 185 512 777
Conception : INCa
ISBN : 978-2-38559-134-2
ISBN net : 978-2-38559-135-9

DEPÔT LÉGAL JUIN 2025

Pour plus d'informations
cancer.fr

Institut national du cancer
52, avenue André Morizet
92100 Boulogne-Billancourt
France

Tél.: +33 (1) 4110 5000
diffusion@institutcancer.fr