

FÉVRIER 2026

APPUI À LA DÉCISION

ONCOGÉNÉTIQUE

EN 2023

/consultations en 2023

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 2023 / consultations en 2023, collection Appui à la décision, Institut national du cancer, février 2026.

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**.

SOMMAIRE

GLOSSAIRE	4
CONTEXTE	5
MÉTHODOLOGIE DE RECUEIL	6
CHIFFRES CLÉS DES CONSULTATIONS D'ONCOGÉNÉTIQUE EN 2023	7
1. RÉPARTITION GÉOGRAPHIQUE	8
2. ACTIVITÉ NATIONALE	9
3. ACTIVITÉ RÉGIONALE	10
4. ACTIVITÉ AU SEIN DES ÉTABLISSEMENTS	11
5. ACTIVITÉ SELON LE TYPE DE CONSULTATION	12
5.1. EN FONCTION DE LA PERSONNE REÇUE EN CONSULTATION/ DE LA FINALITÉ DE LA CONSULTATION	12
5.2. EN FONCTION DE L'INDICATION DE LA CONSULTATION	13
5.3. CONCLUSION INTERMÉDIAIRE	16
6. DÉLAIS D'OBTENTION D'UN RENDEZ-VOUS.....	17
7. RESSOURCES HUMAINES	19
7.1. FOCUS SUR LES MÉDECINS AYANT LA QUALIFICATION ORDINALE EN GÉNÉTIQUE MÉDICALE.....	19
7.2. FOCUS SUR L'ACTIVITÉ DES CONSEILLERS EN GÉNÉTIQUE.....	20
7.3. FOCUS SUR LES CONSULTATIONS POUR UN SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE.....	20
7.4. PROFILS POUR LESQUELS LES CONSULTATIONS ESTIMENT AVOIR DES BESOINS SUPPLÉMENTAIRES	21
7.5. RAISONS DES BESOINS SUPPLÉMENTAIRES EN RESSOURCES HUMAINES	21
8. AUTRES ACTIVITÉS	22
8.1. ACTIVITÉ EN AMONT DES CONSULTATIONS.....	22
8.2. EXEMPLES D'OUTILS UTILISÉS.....	22
8.3. RÉUNIONS PLURIPROFESSIONNELLES : NOMBRE DE DOSSIERS PRÉSENTÉS DANS L'ANNÉE AYANT DONNÉ LIEU À UN COMPTE RENDU FORMALISÉ.....	24
8.4. ENQUÊTES DE SATISFACTION PATIENTS	24
9. RESSOURCES INFORMATIQUES.....	25
9.1. PANORAMA DES LOGICIELS/SUPPORT D'AIDE	25
9.2. LES DOMAINES D'APPLICATIONS	26
9.3. AUTRES COMMENTAIRES/PRÉCISIONS CONCERNANT LES RESSOURCES INFORMATIQUES (BESOINS, DIFFICULTÉS.....)	27
10. COMMENTAIRES, BESOINS, PERSPECTIVES.....	28
10.1. AUTRES DIFFICULTÉS (HORS RESSOURCES HUMAINES ET RESSOURCES INFORMATIQUES DÉJÀ ABORDÉES DANS LES PARAGRAPHES DÉDIÉS PRÉCÉDENTS).....	28
10.2. AUTRES PERSPECTIVES D'ÉVOLUTIONS (HORS RESSOURCES HUMAINES ET RESSOURCES INFORMATIQUES DÉJÀ ABORDÉES DANS LES PARAGRAPHES DÉDIÉS PRÉCÉDENTS)	28
CONCLUSIONS ET PERSPECTIVES	30
INFORMATION POUR LE PROCHAIN RECUEIL DES DONNÉES D'ACTIVITÉ.....	33
ANNEXES	34

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
GGC	Groupe génétique et cancer
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
PH	Praticien hospitalier

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 2023, celui-ci s'organise autour de 148 sites de consultation déclarés (CHU, CLCC, CHR, CH, privé), répartis dans 106 villes sur l'ensemble du territoire (France métropolitaine et départements d'outre-mer). Ces sites travaillent en étroite collaboration avec les 26 laboratoires académiques soutenus initialement par l'Institut, et chargés 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. 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 2023, permettant de dégager les points forts, les axes d'amélioration et les perspectives d'évolutions. 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.

MÉTHODOLOGIE DE RECUEIL

La méthodologie de recueil est la même que celle mise en place pour le rapport précédent sur les données d'activité concernant l'année 2022¹. Afin de rattraper le retard dû à la mise en place de cette nouvelle méthodologie de recueil, le choix a été fait de proposer un recueil intermédiaire portant uniquement sur les consultations d'oncogénétique. La prochaine campagne de recueil des données d'activité portera sur l'activité des consultations pour l'année 2024 et sur celle des programmes de suivi pour les années 2023 et 2024 (recueil habituel tous les deux ans).

Après quelques légères modifications pour simplifier le questionnaire, le recueil auprès des coordonnateurs des réseaux de consultations par le prestataire CERCLH a commencé début février jusqu'à début juin 2025.

L'évolution des questionnaires effectuée pour l'année précédente a demandé aux équipes un délai pour adapter leur logiciel aux nouveaux indicateurs. Cette mise à jour des logiciels peut s'étendre sur quelques années pour certaines des consultations concernées. Les données recueillies ont donc parfois été incomplètes ou très approximatives, et donc pas toujours prises en compte après les analyses de cohérence. Ces éléments sont à prendre en considération dans l'analyse présentée dans le document.

Les données d'activité des laboratoires d'oncogénétique ne sont toujours pas disponibles, en partie du fait de la difficulté à accéder aux données détaillées de l'ABM et à extraire et interpréter, pour l'oncogénétique spécifiquement, celles qui sont mises à disposition dans son rapport scientifique et médical 2023².

¹ INCa. Oncogénétique en 2022 / consultations en 2022, programmes de suivi en 2021 et 2022, collection Appui à la décision, Institut national du cancer, juin 2025. Disponible sur cancer.fr.

² <https://rams-archives2023.agence-biomedecine.fr/diagnostic-genetique-post-natale>

CHIFFRES CLÉS DES CONSULTATIONS D'ONCOGÉNÉTIQUE EN 2023



148

Sites de
Consultations



104 165

CONSULTATIONS
2022 ► 2023 : **+9,8%**



153

CONSULTATIONS pour 100 000 HABITANTS
2022 ► 2023 : **+9,6%**

CAS INDEX



39 107

VUS POUR LA 1^{ère} FOIS
EN CONSULTATION
2022 ► 2023 : **+10,8%**



12 SEMAINES

POUR OBTENIR UN RENDEZ-VOUS
2022 ► 2023 : **+0 semaine**

APPARENTÉS



13 910

VUS POUR LA 1^{ère} FOIS
EN CONSULTATION
2022 ► 2023 : **+14,2%**



10 SEMAINES

POUR OBTENIR UN RENDEZ-VOUS
2022 ► 2023 : **+0,5 semaines**

ÉVOLUTION 2022-2023

	2022	2023
Nombre de villes avec au moins une consultation d'oncogénétique	103	106
Nombre de sites de consultations d'oncogénétique	143	148
Nombre total de consultations d'oncogénétique réalisées	94 855	104 165
Moyenne régionale du nombre de consultations pour 100 000 habitants	140	153
Nombre de nouvelles familles (cas index)	35 288	39 107
Délai médian d'obtention d'un 1 ^{er} rendez-vous pour un cas index	12 sem.	12 sem.
Délai médian d'obtention d'un 1 ^{er} rendez-vous pour un apparenté	9,5 sem.	10 sem.

1. RÉPARTITION GÉOGRAPHIQUE

106
VILLES

148
SITES DE
CONSULTATIONS

Pour l'année 2023, les équipes de professionnels de santé œuvrant au sein du dispositif national d'oncogénétique ont déclaré 78 consultations principales et 70 consultations avancées. Ces consultations sont réparties dans 106 villes, en France métropolitaine et au sein des départements et régions d'outre-mer (DROM), ainsi qu'en Nouvelle-Calédonie (COM).

[FIGURE 1] ► Répartition géographique des différents sites de consultation d'oncogénétique en 2023



2. ACTIVITÉ NATIONALE

104 165

CONSULTATIONS
EN 2023

104 165 consultations d'oncogénétique ont été déclarées pour l'année 2023 au sein des réseaux (établissements ou groupements d'établissements) soutenus par l'Institut.

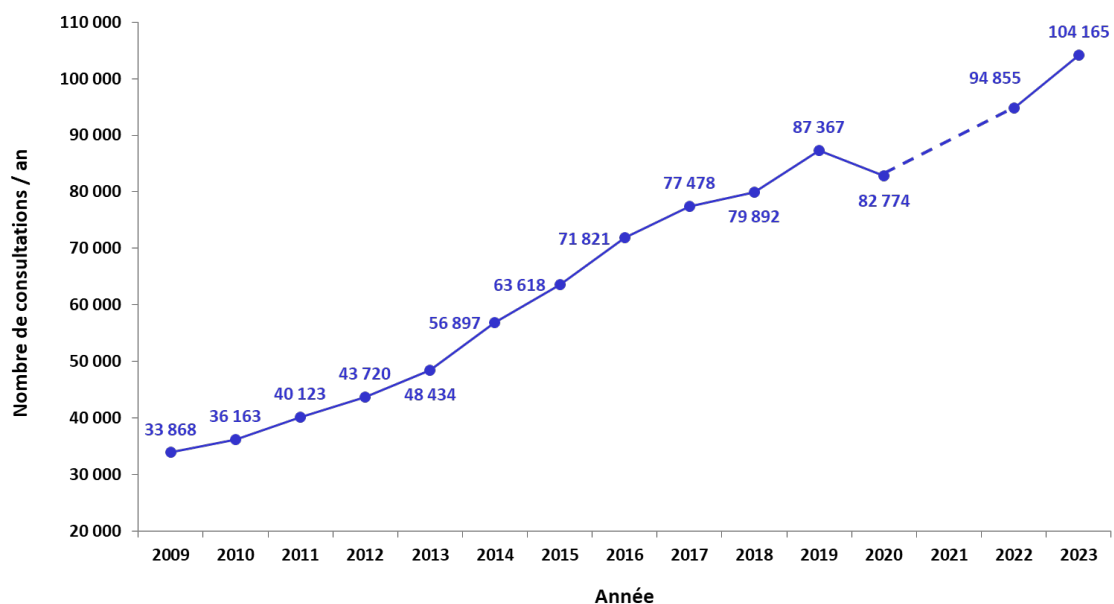
Ce chiffre regroupe toutes les premières consultations pour les nouveaux patients (consultations initiales s'adressant à un cas index ou à un apparenté) et les éventuelles consultations d'accompagnement ayant lieu durant le déroulement du test génétique, ainsi que les consultations dédiées à l'annonce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

Depuis 2003, le nombre global des consultations progresse de façon continue d'une année sur l'autre, sauf en 2020 (impact de la pandémie due à la COVID-19). Le nombre annuel de consultations a été multiplié par 1,26 entre 2019 et 2023, progressant de 87 367 à 104 165 (+ 16 798 consultations). L'évolution observée entre 2022 et 2023 est de + 9,8 % (+ 9 % entre 2019 et 2022).

ÉVOLUTION
2022-2023

+9,8 %

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



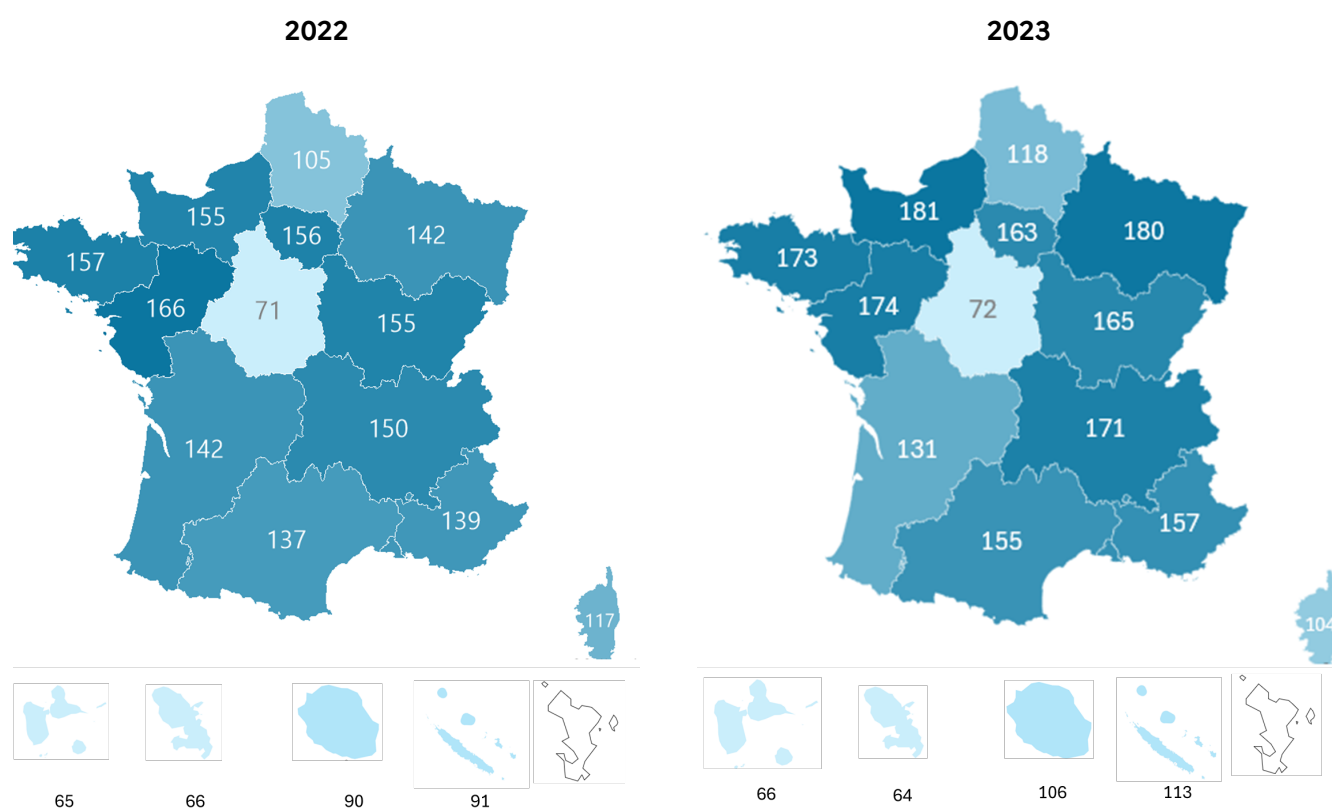
3. ACTIVITÉ RÉGIONALE

153

CONSULTATIONS
POUR 100 000 HABITANTS
EN MOYENNE PAR RÉGION

En 2023, la moyenne régionale du nombre de consultations pour 100 000 habitants est de 153 (117 en 2019 et 140 en 2022), variant de 64 pour la Martinique à 181 pour la Normandie.

[FIGURE 3] ► Répartition régionale du nombre de consultations pour 100 000 habitants en 2023 comparé à 2022



↗ 12

≈ 3

↘ 2

Nous observons ainsi en 2023 :

- un nombre de consultations pour 100 000 habitants ayant augmenté dans 10 régions, 1 DROM et 1 collectivité d'outre-mer à statut particulier;
- une région (Centre-Val de Loire) et 2 DROM présentant des niveaux d'activité relativement stables;
- deux régions qui ont vu leurs activités diminuer.

4. ACTIVITÉ AU SEIN DES ÉTABLISSEMENTS

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

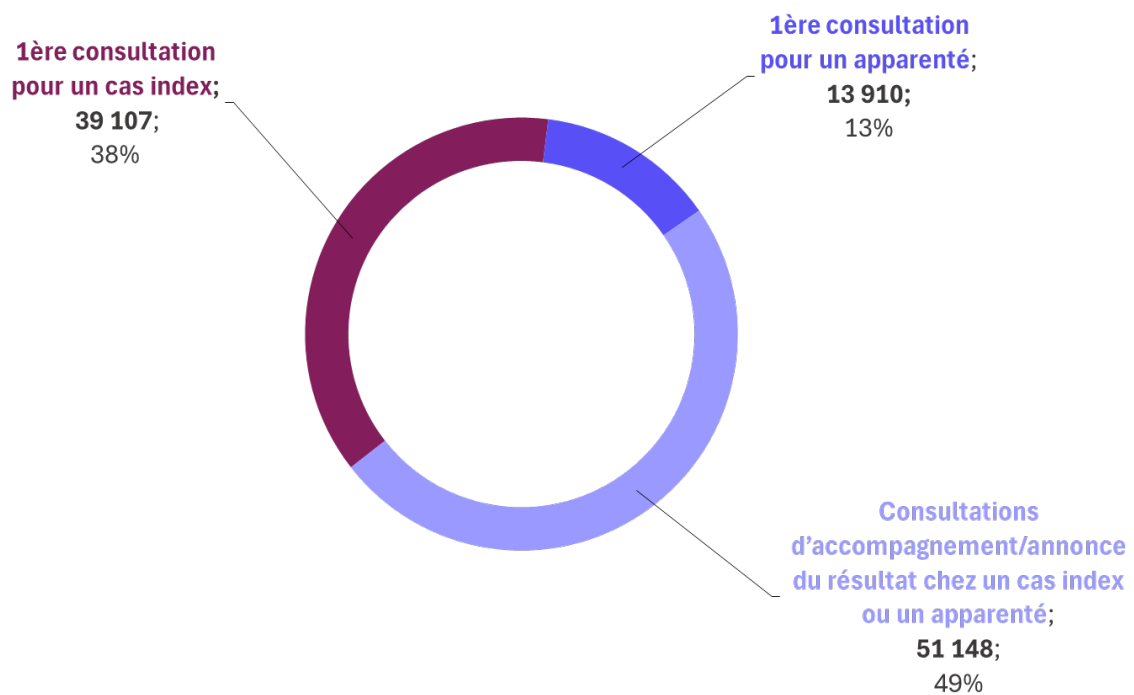
Consultations en 2023	Établissements ou associations d'établissements	
> 2 500	✓ Institut Curie : 7 058	✓ APHP Île-de-France Centre : 3 302
	✓ Nantes CLCC-Angers CLCC (ICO) : 4 793	✓ APHP Île-de-France Est (Sorbonne) : 3 287
	✓ Montpellier CHU-CLCC : 4 532	✓ Clermont-Ferrand CLCC : 3 195
	✓ Rennes CHU-CLCC : 4 054	✓ Dijon CHU-CLCC : 3 136
	✓ Bordeaux CLCC : 3 820	✓ Grenoble CHU – Chambéry CH : 3 089
	✓ Villejuif CLCC : 3 740	✓ Caen CLCC : 3 035
	✓ Toulouse IUCT Oncopole : 3 617	✓ Marseille CLCC : 2 706
	✓ Lille CHU : 3 593	✓ Rouen CHU : 2 668
	✓ Lyon CLCC – Valence CH : 3 457	
2 000-2 500	✓ Niort CH – Poitiers CHU : 2 334	✓ Nice CLCC : 2 209
	✓ Lille CLCC : 2 292	✓ APHP Île-de-France Nord : 2 018
	✓ Nancy CHU-CLCC : 2 248	
1 500-2 000	✓ Tours CHU : 1 860	✓ Lyon CHU : 1 828
	✓ Strasbourg CHU – Colmar CH : 1 835	✓ Marseille CHU : 1 575
1 000-1 500	✓ Lyon Alpigène : 1 474	✓ Amiens CHU : 1 179
	✓ Besançon CHU : 1 457	✓ Bordeaux CHU : 1 143
	✓ Brest CHU : 1 394	✓ Reims CLCC : 1 127
	✓ Avignon Institut Sainte-Catherine : 1 296	✓ Strasbourg CLCC : 1 116
	✓ Nîmes CHU : 1 288	✓ Metz CHR : 1 086
	✓ Nantes Hôpital privé du Confluent : 1 211	
500-1 000	✓ Saint-Étienne CHU : 953	✓ Limoges CHU : 725
	✓ La Réunion CHU : 928	✓ Reims CHU : 553
	✓ Mulhouse CH : 829	✓ Angers CHU : 542
	✓ Troyes CH : 791	
< 500	✓ Vannes CH : 488	✓ APHP Île-de-France Sud (Paul Brousse) : 264
	✓ Reims Polyclinique de Courlancy : 417	✓ CHI de Créteil : 263
	✓ Fort-de-France CHU : 412	✓ Pointe-à-Pitre CHU : 247
	✓ Corse : 366	✓ APHP Île-de-France Est (Créteil) : 226
	✓ Toulon CH : 338	✓ Nantes CHU : 215
	✓ Le Havre CH : 290	
	✓ APHP Île-de-France Sud (Bicêtre) : 266	

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

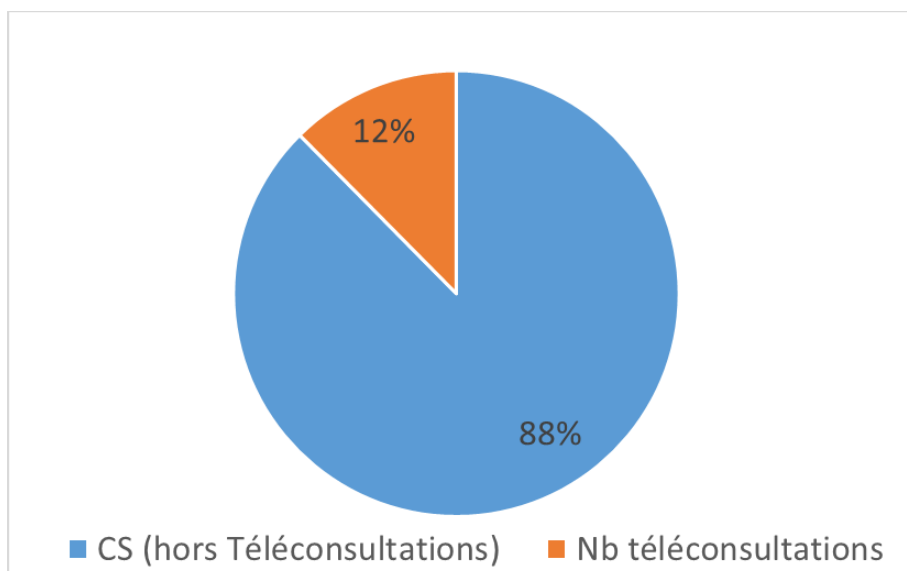
5. ACTIVITÉ SELON LE TYPE DE CONSULTATION

5.1. 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



[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/57 questionnaires adressés.

5.2. En fonction de l'indication de la consultation

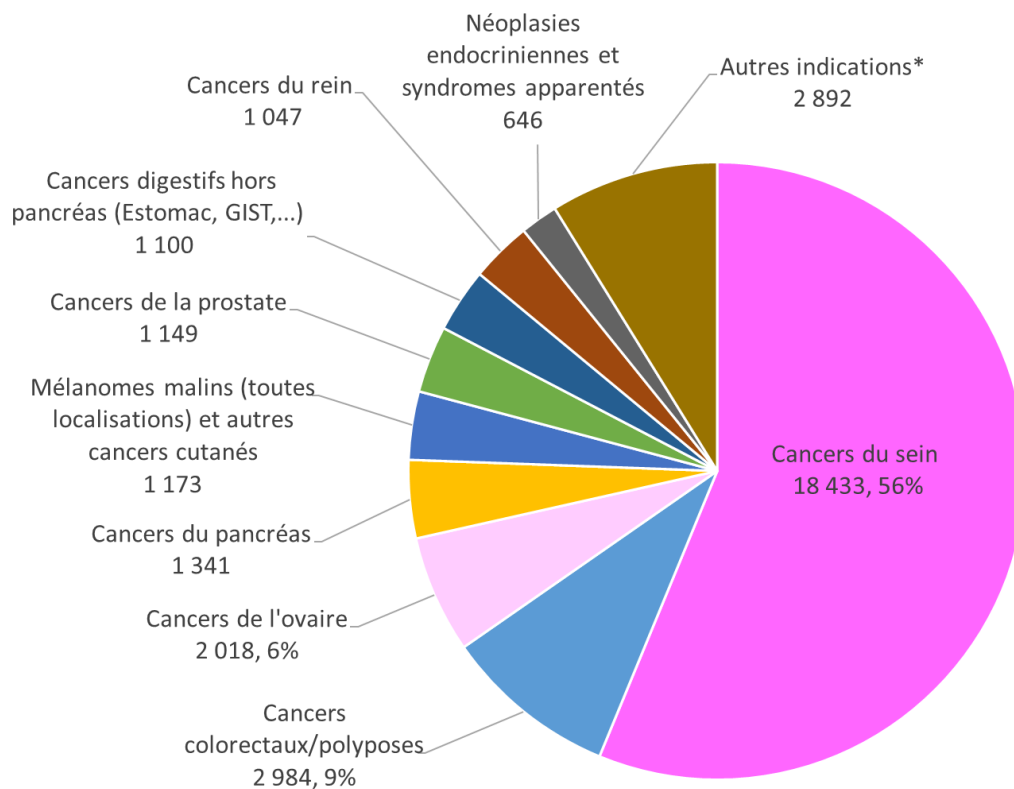
Les données qui vont suivre ne sont pas exhaustives et sont à considérer avec précaution, car elles reposent sur la déclaration par certaines équipes de chiffres approximatifs, le temps d'adapter les logiciels aux nouveaux indicateurs.

[TABLEAU 2] ► Nombre des premières consultations pour les cas index en fonction de l'indication en 2023

1 ^{res} consultations CI	Nombre en 2023	Nombre de répondants/57
Total*	32 783	43
Cancers du sein	18 433	42
Cancers colorectaux/polypes	2 984	39
Cancers de l'ovaire	2 018	41
Cancers du pancréas	1 341	42
Mélanomes malins (toutes localisations) et autres cancers cutanés	1 173	38
Cancers de la prostate	1 149	41
Cancers digestifs hors pancréas (estomac, GIST...)	1 100	33
Cancers du rein	1 047	38
Néoplasies endocriniennes et syndromes apparentés (Néoplasies endocriniennes multiples, cancers de la thyroïde, phéochromocytome, paragangliomes, cortico-surrénalome, adénomes hypophysaires)	646	36
Personnes asymptomatiques (cas index dans un contexte exceptionnel)	591	20
Cancers pédiatriques (< 18 ans)	583	21
Autres cancers : prédisposition héréditaire aux cancers (si autres, à préciser, les patients avec plusieurs atteintes peuvent être inclus dans cette catégorie)	516	30
Tumeurs du système nerveux central (cérébrales et médullaires)	324	28
Cancers de l'endomètre	246	34
Hémopathies malignes	162	23
Sarcomes	122	18
Portes d'entrée autres que tumorales : prédispositions héréditaires aux cancers (signes cliniques associés)	74	12
Cancers pleuro-pulmonaires	71	22
Maladie de Cowden (PTEN hamartoma tumor syndrome)	53	20
Cancers pédiatriques en circuit rapide (< 18 ans)	53	9
Cancers des voies urinaires	42	14
Syndrome de Gorlin	40	13
Maladies cassantes (maladie de Fanconi et syndromes apparentés)	15	9

* Pour 8 réseaux, les données ne sont pas disponibles et pour 6 réseaux, les données n'ont pas été prises en compte (analyse de cohérence).

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



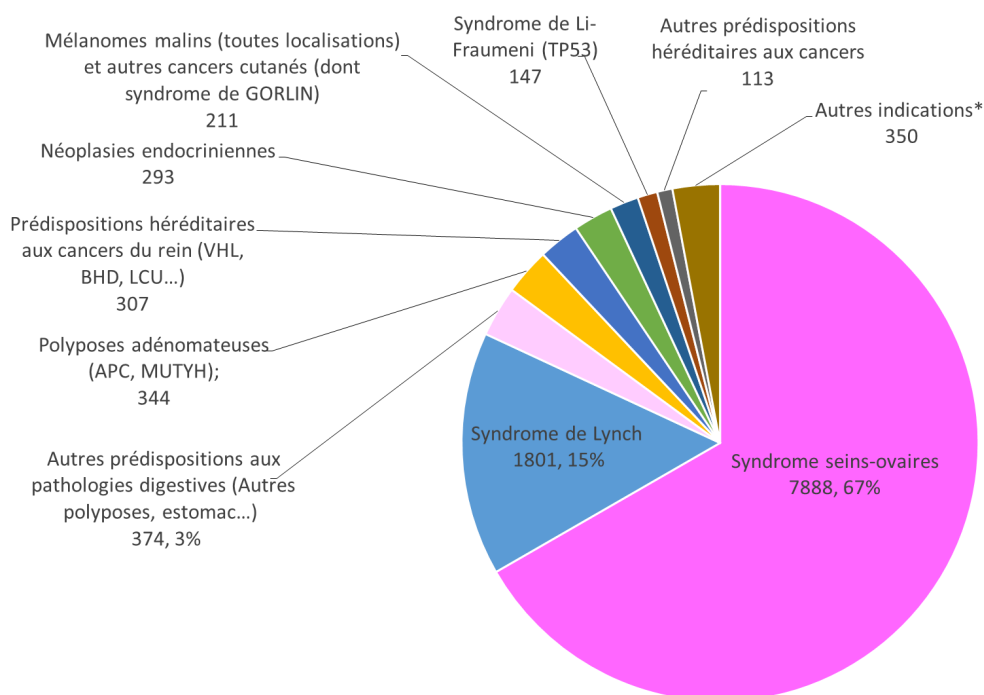
* Autres indications = personnes asymptomatiques (cas index dans un contexte exceptionnel), cancers pédiatriques (< 18 ans), autres cancers : prédisposition héréditaire aux cancers (les patients avec plusieurs atteintes peuvent être inclus dans cette catégorie), tumeurs du système nerveux central (cérébrales et médullaires), cancers de l'endomètre, hémopathies malignes, sarcomes, portes d'entrée autres que tumorales : prédispositions héréditaires aux cancers (signes cliniques associés), cancers pleuro-pulmonaires, maladie de Cowden (PTEN hamartoma tumor syndrome), cancers pédiatriques en circuit rapide (< 18 ans), cancers des voies urinaires, syndrome de Gorlin, maladies cassantes (maladie de Fanconi et syndromes apparentés).

[TABLEAU 3] ► Nombre des premières consultations pour les apparentés en fonction du syndrome familial en 2023

1 ^{res} consultations apparentées	Nombre en 2023	Nombre de répondants/57
Total*	11 828	46
Syndrome seins-ovaires	7 888	45
Syndrome de Lynch	1 801	44
Autres prédispositions aux pathologies digestives (Autres polyposes, estomac...)	374	34
Polyposes adénomateuses (APC, MUTYH)	344	38
Prédispositions héréditaires aux cancers du rein (VHL, BHD, LCU...)	307	37
Néoplasies endocriniennes	293	35
Mélanomes malins (toutes localisations) et autres cancers cutanés (dont syndrome de GORLIN)	211	33
Syndrome de Li-Fraumeni (TP53)	147	25
Autres prédispositions héréditaires aux cancers	113	20
Autres prédispositions héréditaires aux cancers pédiatriques (notamment rétinoblastome, DICER1...)	84	24
Maladie de Cowden (PTEN)	71	21
Prédispositions héréditaires aux tumeurs du système nerveux (neurofibromatoses...)	69	17
Hémopathies malignes familiales	65	17
Prédispositions héréditaires aux cancers des voies urinaires	35	5
Maladies cassantes (Maladie de Fanconi et syndromes apparentés)	13	5
Prédispositions héréditaires aux cancers pleuro-pulmonaires	13	6

* Pour 8 réseaux, les données ne sont pas disponibles et pour 3 réseaux, les données n'ont pas été prises en compte (analyse de cohérence)

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



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

Certaines thérapies ciblées sont conditionnées par l'identification d'un variant génétique soit tumoral, mais susceptible de révéler la présence d'un variant constitutionnel, avec, dans ce cas, des implications personnelle et familiale, soit directement en constitutionnel (précisé dans l'AMM). Ces traitements, tels que les inhibiteurs de PARP, peuvent être proposés à des patients qui ne répondent pas aux critères d'adressage classiques pour la recherche d'une prédisposition héréditaire au cancer et qui n'auraient donc pas été testés auparavant.

Les résultats, présentés dans le tableau ci-dessous, concernent 43 répondants sur les 57 déclarants.

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

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	13 961	76,0 %	1 293	64,0 %	647	48,0 %	711	62,0 %
Théranostique seul	1 388	7,5 %	252	12,5 %	398	30,0 %	262	23,0 %
Mixte	3 084	16,5 %	473	23,5 %	296	22,0 %	176	15,0 %
Total	18 433	100 %	2 018	100 %	1 341	100 %	1 149	100 %

* Pour 8 réseaux, les données ne sont pas disponibles et pour 6 réseaux, les données n'ont pas été prises en compte (analyse de cohérence).

5.3. Conclusion intermédiaire

+ 10,8 %

DE CAS INDEX VUS
POUR LA 1^{re} FOIS
EN CONSULTATION
EN 2023

Avec un total de 39 107 consultations, le nombre de cas index ayant bénéficié d'une première consultation d'oncogénétique a augmenté de 10,8 % en 2023 par rapport à 2022 (+ 6 % entre 2018 et 2019, + 9 % entre 2019 et 2022, les années 2020 et 2021 n'étant pas prises en compte à cause de l'impact de la crise sanitaire).

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

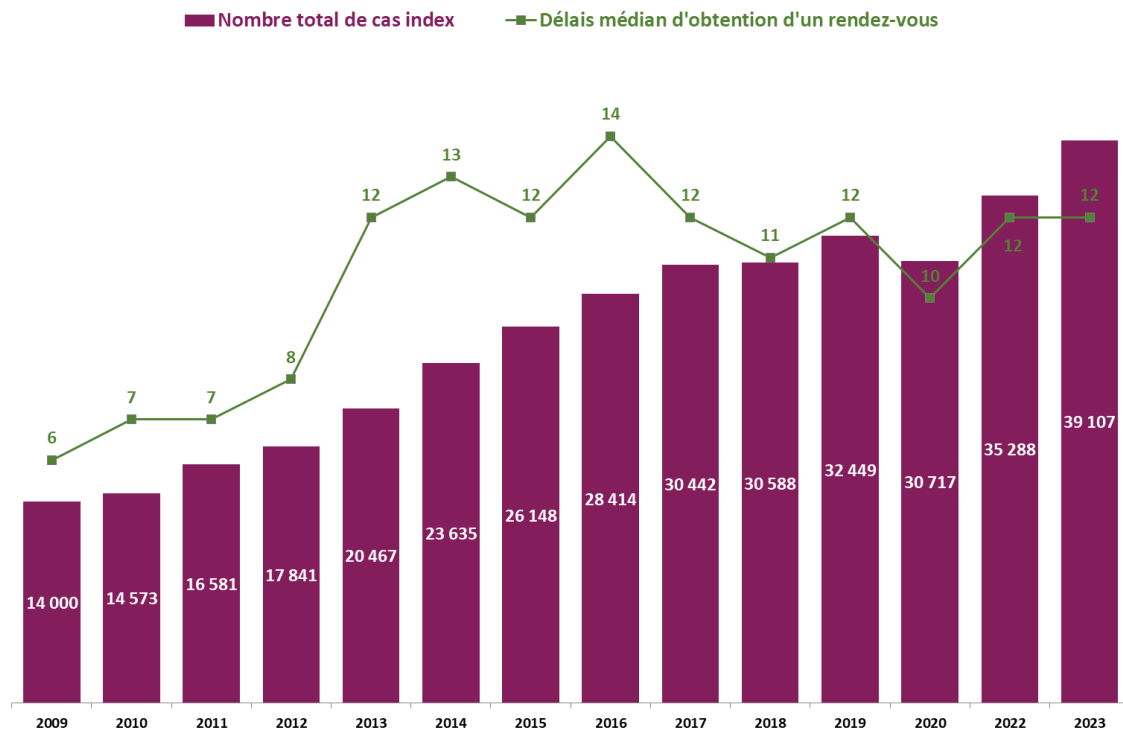
En effet, lorsque le résultat du test génétique a une incidence directe sur le parcours de soins des patients (prescription d'une thérapie ciblée, acte chirurgical conditionné par la présence d'une anomalie BRCA, inclusion des patients en échec thérapeutique dans un essai clinique, pronostic vital engagé...), les équipes chargées des consultations et les laboratoires ont mis en place des procédures accélérées. En 2023, 6 répondants sur les 57 déclarants ont indiqué ne pas avoir mis en place ces procédures d'urgence, car ils ont des délais courts, et 7 567 cas index ont été vus en urgence, soit une augmentation de 26 % par rapport à 2022 (5 992 en 2022).

Par ailleurs, la proportion des premières consultations pour les cas index par rapport au nombre total de consultations reste stable par rapport à 2022 (38 %) ► [FIGURE 4].

À noter que pour les apparentés, la proportion des premières consultations par rapport au nombre total de consultations est aussi stable par rapport à 2022 (13 %).

6. 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 2023



En 2023, le délai médian d'obtention d'un premier rendez-vous en consultation d'oncogénétique pour un cas index est de 12 semaines ;

Le délai médian d'obtention d'un premier rendez-vous en consultation d'oncogénétique pour un apparenté est de 10 semaines ;

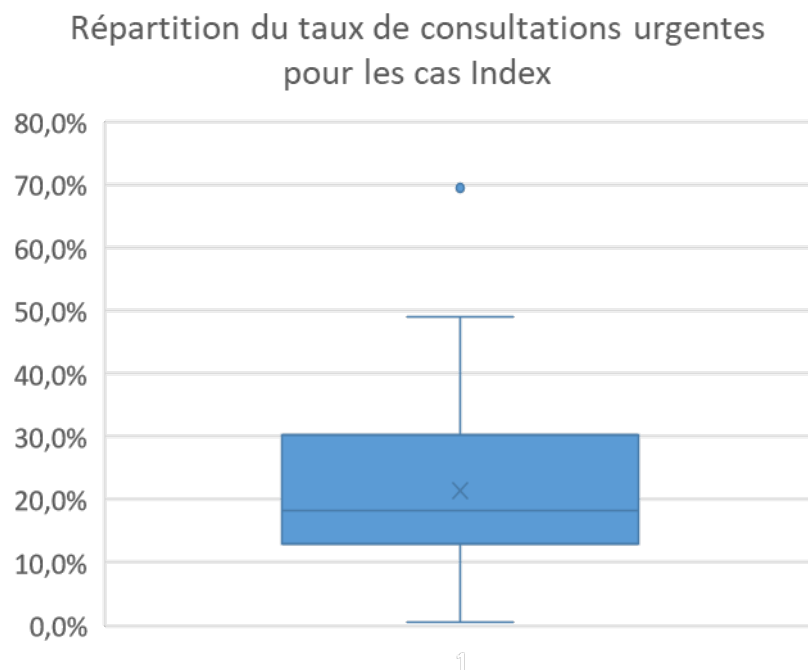
Pour les procédures d'urgence, le délai médian d'obtention du premier rendez-vous a été réduit à 11 jours par rapport au délai d'accès aux consultations classiques évoqué ci-dessus (contre 10 jours en 2022).

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

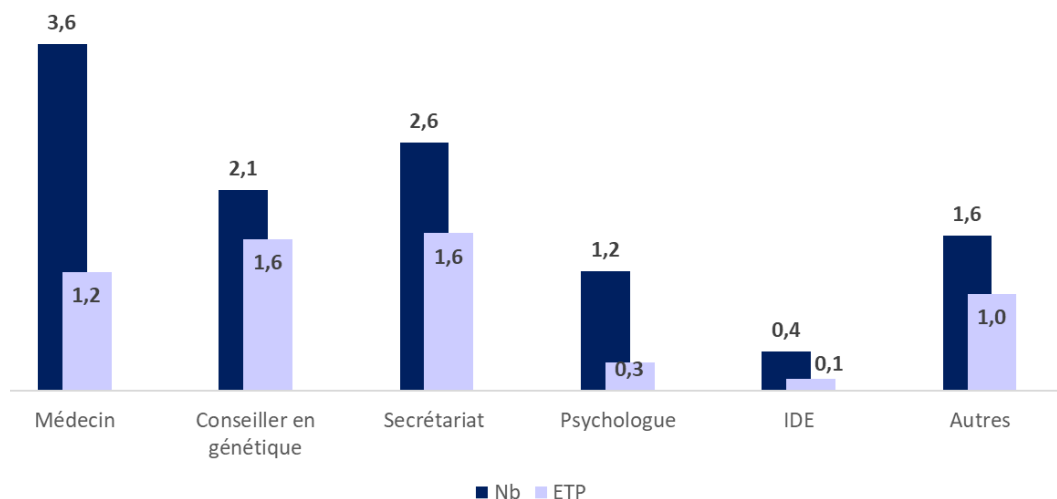


Répartition calculée pour les 51 réseaux ayant mis en place des consultations urgentes
La méthodologie de lecture de ce graphique « boîte à moustache » est présentée en annexe 1.

- 50 % des répondants (25) ont déclaré un taux de consultations urgentes compris entre 13,1 % et 29,7 %.
- 25 % des répondants (13) ont déclaré un taux de consultations urgentes inférieur à 13,1 %
- 25 % des répondants (13) ont déclaré un taux de consultations urgentes supérieur à 29,7 %
- 1 répondant présente une valeur très importante (69,5 %)

7. RESSOURCES HUMAINES

[FIGURE 10] ► Répartition moyenne des différentes catégories de personnel au sein des réseaux de consultations en 2023

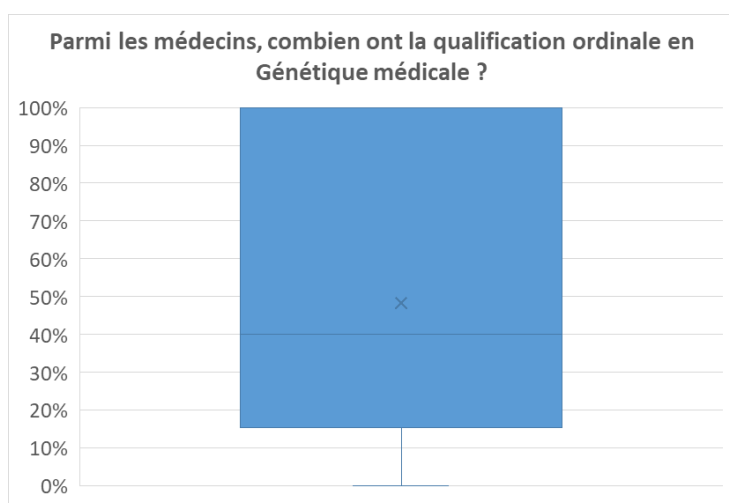


Les principaux métiers déclarés dans la catégorie « autres » sont :

- coordonnateur/coordonnatrice (médical, paramédical);
- technicien d'études cliniques;
- archiviste;
- attaché de recherche clinique;
- ingénieur titulaire.

7.1. Focus sur les médecins ayant la qualification ordinaire en génétique médicale

[FIGURE 11] ► Pourcentage de médecins ayant la qualification ordinaire en génétique médicale



Nombre de répondants ayant déclaré au moins un médecin avec la qualification ordinaire en génétique médicale

45 consultations ou associations de consultations

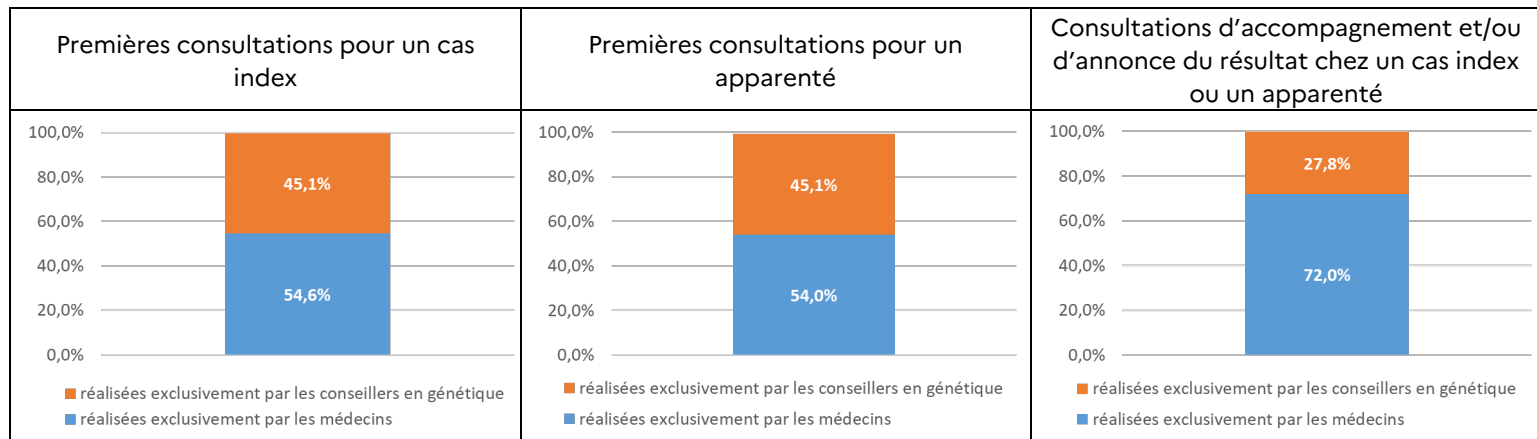
Répartition calculée pour les 56 réseaux ayant déclaré un médecin*

- 50 % des répondants (28) ont un pourcentage de médecins ayant la qualification ordinaire en génétique médicale compris entre 14,3 % et 75 %
- 21 % des répondants (12) ont un pourcentage de médecins ayant la qualification ordinaire en génétique médicale inférieur à 14,3 % (dont 11 répondants sont à 0 %)

- 29 % des répondants (16) ont un pourcentage de médecins ayant la qualification ordinale en génétique médicale supérieur à 75 % (ils sont tous à 100 %)

7.2. Focus sur l'activité des conseillers en génétique

[FIGURE 12] ► Part d'activité de consultations réalisées exclusivement par les conseillers en génétique*

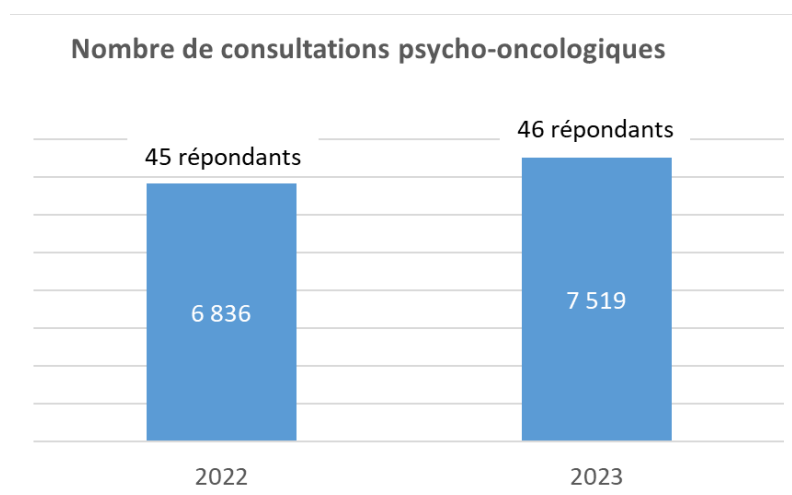


* Calcul réalisé pour 47 répondants ; pour 10 répondants, les données sont non disponibles ou non exploitables (analyse de cohérence)

La majorité des équipes déclarent ne pas réaliser de consultations en binôme. Certaines consultations réalisées en binôme (médecin et conseiller en génétique) n'ont pas été comptabilisées (ce qui explique que le total ne fasse pas 100 %) ou très rarement comptabilisées dans les consultations faites uniquement par les médecins.

7.3. Focus sur les consultations pour un soutien psychologique

[FIGURE 13] ► Nombre de consultations psycho-oncologiques

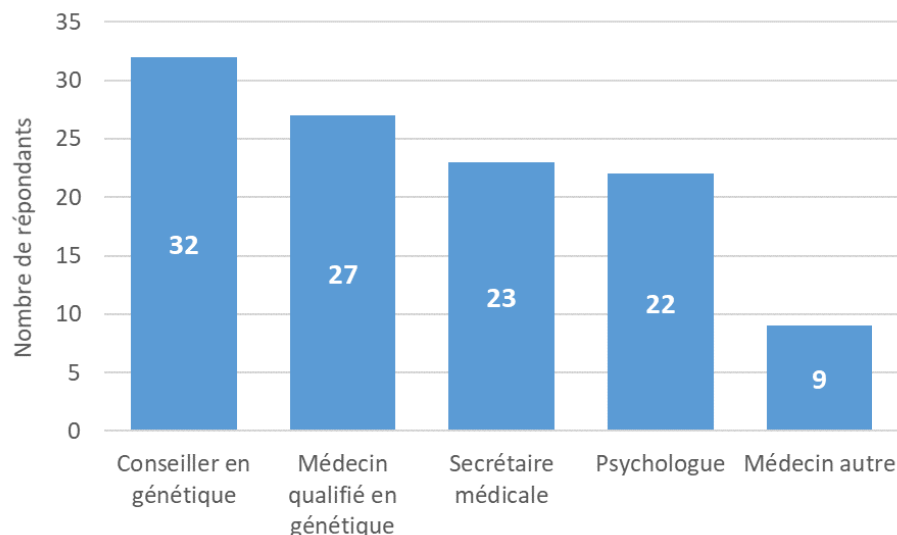


Pour rappel, ces consultations ne sont pas comptabilisées dans le total des consultations. En 2023 :

- pour 9 réseaux, les difficultés pour la mise en place et/ou le suivi des consultations psycho-oncologiques sont dues à une absence ou un manque de temps de psychologue ;
- pour 6 réseaux, ces consultations sont mises en place avec des modalités variables, par exemple, systématique chez les mineurs et les moins de 25 ans pour certaines indications uniquement ou systématique chez tous les patients dans leur parcours oncogénétique.

7.4. Profils pour lesquels les consultations estiment avoir des besoins supplémentaires

[FIGURE 14] ► Répartition des profils pour lesquels les consultations estiment avoir des besoins supplémentaires



Estimation basée sur les chiffres déclarés par 54 répondants/57 questionnaires adressés.

Pour la catégorie « médecin autre », les 9 répondants concernés listent les profils suivants :

- oncopédiatre;
- médecin biologiste;
- médecins formés à l'oncogénétique;
- gynécologue médicale ou oncologue ou endocrinologue avec un DIU d'oncogénétique;
- médecin de soins de support;
- oncologues ou spécialistes d'organe (gynécologie, gastroentérologie...) pour le théranostic et la multidisciplinarité.

Concernant d'autres besoins, les principaux métiers évoqués sont les IDE et les ARC.

7.5. Raisons des besoins supplémentaires en ressources humaines

Tous les répondants ont fait des commentaires permettant de préciser les raisons des besoins supplémentaires. Les réponses qui reviennent le plus souvent sont pour :

- répondre à une augmentation d'activité et réduire des délais d'accès aux consultations estimés trop longs (au-delà de 6 mois-1 an pour les consultations non urgentes);
- remplacer des médecins qui sont partis, pérenniser des postes de PH;
- éviter de fragiliser la consultation lors d'absence prolongée (maladie, maternité);
- aider à la gestion pré et post-consultation, au suivi des dossiers (secrétaire médicale, CG, IDE), optimiser le temps médical;
- mieux prendre en charge les consultations à visée théranostique;
- mieux coordonner et encadrer les équipes de CG (médecins qualifiés en génétique) ou la formation des internes en génétique;
- renforcer les équipes locales et assurer une couverture régionale;
- pallier le manque de temps pour les activités de recherche (analyses génomiques, recherche clinique, etc.).

8. AUTRES ACTIVITÉS

8.1. Activité en amont des consultations

Nombre de questionnaires
adressés aux patients

32 111
QUESTIONNAIRES

En 2023, **32 111 questionnaires** ont été envoyés aux nouveaux patients en amont des premières 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, **7 397 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. Le nombre de ces entretiens téléphoniques est probablement sous-évalué, car ils ne sont pas toujours tracés de façon systématique.

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 :

- le temps de préparation d'une consultation classique est approximativement de **30 minutes** (durée médiane calculée pour 54 répondants sur les 57 questionnaires adressés);
- le temps de préparation d'une consultation complexe (dossiers SeqOIA et AURAGEN du PFMG, conséquences des analyses tumorales, dossiers pédiatriques, etc.) est approximativement de **45 minutes** (durée médiane calculée pour 52 répondants).

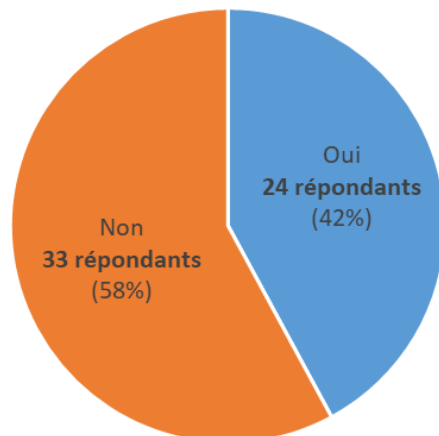
8.2. Exemples d'outils utilisés

Afin d'avoir toutes les informations utiles à la consultation et le degré d'urgence, plusieurs consultations ont mis en place (ou y travaillent) :

- Des formulaires types qui peuvent être adressés à l'oncologue ou au médecin prescripteur ► [\[FIGURE 15\]](#) ;
- Des outils informatiques sécurisés pour remplir les questionnaires ou les formulaires en ligne ► [\[FIGURE 16\]](#).

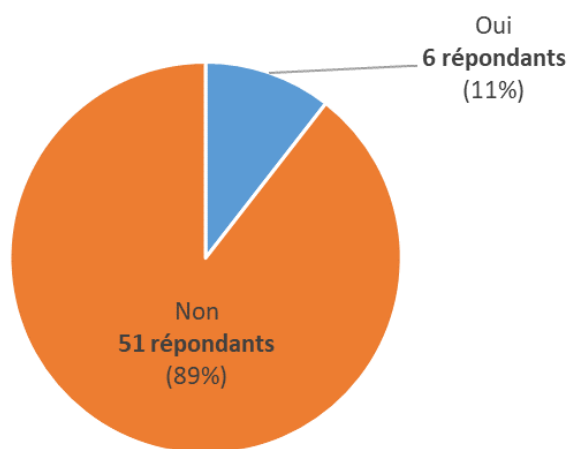
[FIGURE 15] ► Mise en place de formulaires type

Avez-vous mis en place un formulaire type à adresser à l'oncologue ou au médecin prescripteur ?



[FIGURE 16] ► Mise en place d'outils informatiques sécurisés

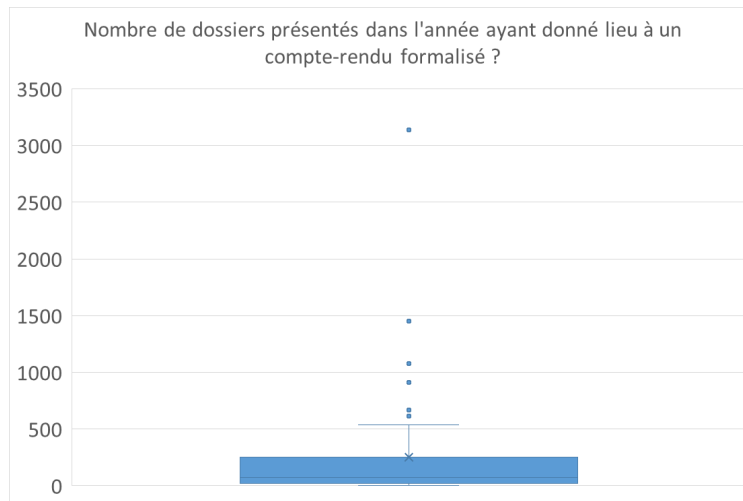
Avez-vous mis en place des outils informatiques sécurisés pour remplir les questionnaires ou les formulaires en ligne?



D'autres consultations souhaiteraient en bénéficier, mais elles peuvent être limitées par le coût de ce type de logiciel ou par la méconnaissance des outils disponibles. Quelques consultations commencent à utiliser des plateformes de téléexpertise sécurisées du type OMNIDOC.

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

[FIGURE 17] ► Nombre de dossiers présentés dans l'année ayant donné lieu à un compte rendu formalisé



Nombre de dossiers total présentés dans l'année ayant donné lieu à un compte rendu formalisé

14 418

DOSSIERS

Répartition calculée pour les 57 répondants

- 50 % des répondants (29) ont déclaré un nombre de dossiers compris entre 20 et 248.
- 25 % des répondants (14) ont déclaré un nombre de dossiers inférieur à 20
- 25 % des répondants (14) ont déclaré un nombre de dossiers supérieur à 248
- 3 répondants présentent des valeurs très importantes (supérieure à 1000 dossiers)
- 2 répondants indiquent la valeur 0

8.4. Enquêtes de satisfaction patients

Six répondants sur 57 ont réalisé des enquêtes de satisfaction renseignées par les patients.

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

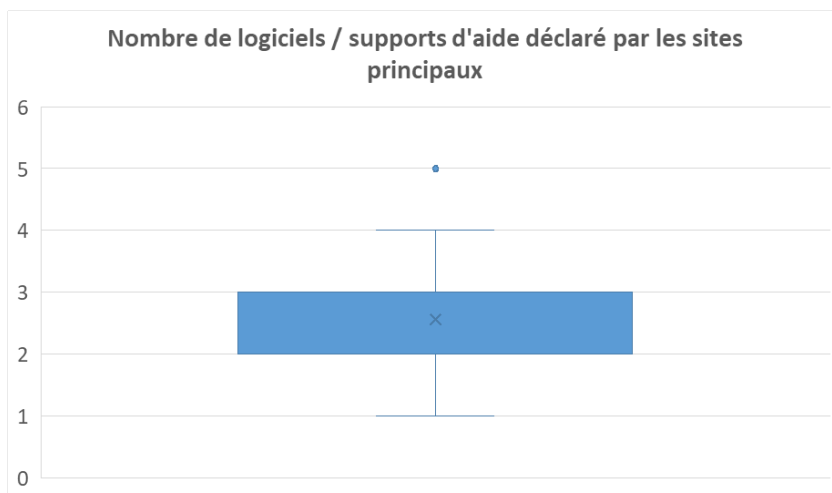
Forme du questionnaire	Thèmes abordés	Résultats
NC	Évaluer le ressenti des patientes sur la mise en place d'une consultation de groupe pour une indication d'analyse à visée théranostique	Résultats communiqués sur le bilan d'activité
Formulaire donné en fin de consultation	Intérêt de proposer un délai de réflexion +/- consultation psychologique avant le test génétique. Question sur le déroulement de la procédure de consultation	NC
NC	Satisfaction vis-à-vis de la téléconsultation	Réponse très favorable
Questionnaires anonymes (choix multiple ou réponse courte)	Questionnaires de satisfaction concernant la réception des entretiens de groupe à visée théranostique	NC
NC	Questionnaire mis en place par l'établissement (thématique non précisée)	NC
Questionnaire en ligne	Prise en charge par téléconsultation pendant le confinement du COVID	NC

* NC : non communiqué.

9. RESSOURCES INFORMATIQUES

9.1. Panorama des logiciels/support d'aide

[FIGURE 18] ► Nombre de logiciels/support d'aide déclarés par les sites principaux



Répartition calculée pour 61 sites principaux sur les 78

- 36 répondants ont déclaré un nombre de logiciels/support d'aide compris entre 2 et 3.
- 11 répondants ont déclaré un nombre de logiciels/support d'aide inférieur à 2
- 14 ont déclaré un nombre de logiciels/support d'aide inférieur supérieur à 3

Les 4 éditeurs les plus représentés au sein des 61 sites principaux :

- MEDIFIRST : 38 % des sites principaux;
- DEDALUS : 30 %;
- MICROSOFT : 21 %;
- UNIVERSITÉ DE CAMBRIDGE : 16 %.

Remarque : une consultation principale peut être concernée par plusieurs éditeurs, ce qui explique que l'on dépasse les 100 %.

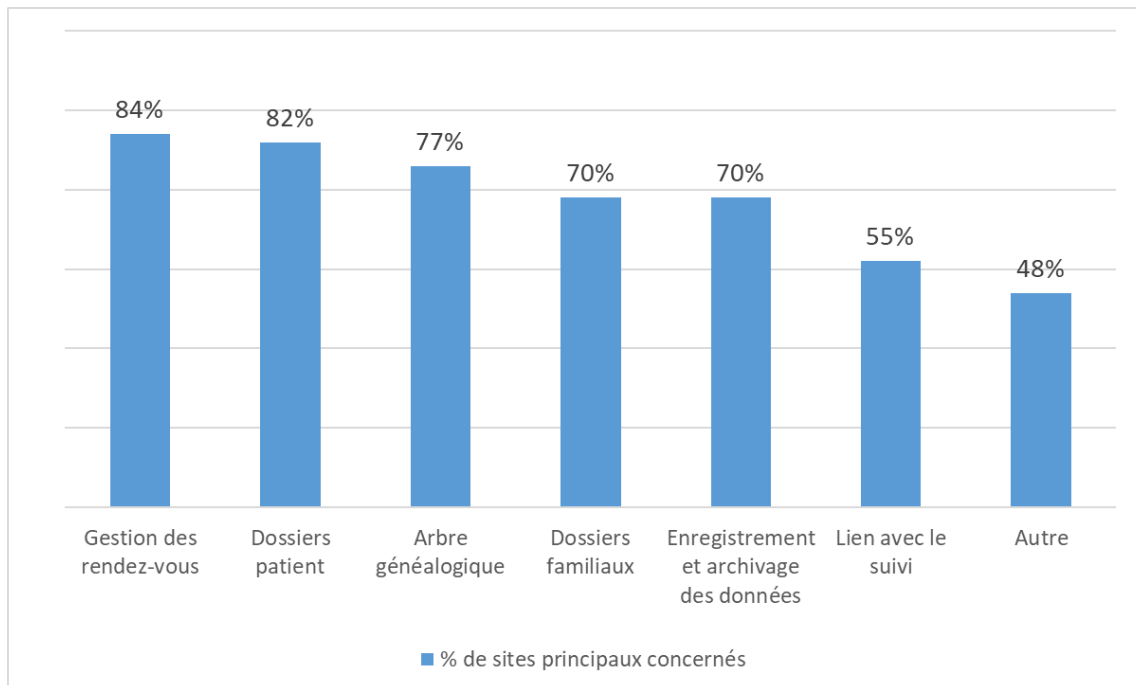
Les 4 logiciels les plus représentés au sein des 43 sites principaux ayant renseigné des noms de logiciels :

- MEDIFIRST GENETICS : 35 % des sites principaux;
- DX CARE : 14% ;
- EASILY : 14% ;
- DEFGEN : 14 %;
- EXCEL : 14 %.

Remarque : comme pour les éditeurs de logiciels, une consultation principale peut utiliser plusieurs logiciels.

9.2. Les domaines d'applications

[FIGURE 19] ► Fonctionnalités représentées au sein des logiciels/supports d'aide déclarés par les sites principaux



Répartition calculée pour 56 sites principaux sur les 78.

Les 4 fonctionnalités les plus renseignées sont :

- gestion des rendez-vous (84 % des sites principaux qui ont répondu sont concernés);
- dossier patients (82 %);
- arbre généalogique (77 %);
- dossiers familiaux (70 %).

Ci-dessous les principales fonctionnalités renseignées dans la catégorie « Autre » :

- rédaction des courriers et des comptes rendus des réunions pluriprofessionnelles;
- gestion des correspondants;
- gestion des comptes rendus d'autres services (examens médicaux, résultats des analyses génétiques);
- interface avec les laboratoires d'analyse;
- calcul de risque génétique;
- suivi des antécédents familiaux;
- publipostage automatisé (courriers, convocations);
- cotation des consultations, cotation HDJ;
- gestion des essais cliniques/études de recherche (inclusions, suivi des patients inclus dans les études);
- téléconsultation;
- prescriptions médicales informatisées.

9.3. Autres commentaires/précisions concernant les ressources informatiques (besoins, difficultés...)

Sur les 57 répondants, 28 ont formulé quelques commentaires/précisions concernant les ressources informatiques (besoins, difficultés...). Ci-dessous une synthèse :

- pour certains répondants, les ressources informatiques ne sont pas adaptées :
 - problèmes d'interopérabilité, données des patients encore sur papier ou sur Excel pour certains centres,
 - absence de logiciel dédié à l'oncogénétique (également pour le suivi des personnes à très haut risque, manque d'outils numériques de relance),
 - lorsque les logiciels sont disponibles, ils sont parfois mal adaptés ou non fonctionnels (fonctionnalités insuffisantes ou obsolètes),
 - besoin d'uniformiser les logiciels entre sites d'un même réseau (partage de données, manière dont les données sont requêtées...);
- il y a aussi des problématiques de moyens qui ne permettent pas de maintenir voire de faire évoluer des outils existants, ou d'en acquérir de nouveaux;
- les besoins concernent principalement un logiciel de gestion des consultations adapté à l'oncogénétique, sécurisé (confidentialité des résultats génétiques), évolutif, homogène entre les consultations et disposant des fonctionnalités clés suivantes :
 - gestion de la consultation clinique,
 - réalisation et informatisation des arbres généalogiques,
 - suivi des examens, des rendez-vous,
 - gestion des familles,
 - gestion des comptes rendus,
 - gestion des questionnaires avant consultation, accès sécurisé pour un remplissage, directement en ligne,
 - gestion des études de recherche.

10. COMMENTAIRES, BESOINS, PERSPECTIVES

10.1. Autres difficultés (hors ressources humaines et ressources informatiques déjà abordées dans les paragraphes dédiés précédents)

Sur les 57 répondants, 29 ont apporté des précisions et commentaires concernant d'autres difficultés que celles évoquées dans les paragraphes précédents. Ci-dessous une synthèse des réponses les plus fréquentes concernant les thématiques suivantes :

- parcours patient :
 - les critères d'adressage des patients en oncogénétique ne sont pas toujours bien connus, notamment par les gastro-entérologues,
 - nécessité pour certains de mieux organiser l'orientation vers les consultations prioritaires,
 - à moyens constants, risque que l'activité théranostique pénalise l'activité classique de recherche de prédisposition,
 - hétérogénéité des pratiques au niveau national,
 - lien ville-hôpital complexe,
 - 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);
- locaux et infrastructures :
 - locaux parfois inadaptés, vieillissants ou insuffisants,
 - problèmes d'accès aux salles de consultation limitant la gestion des urgences;
- coût des tests génétiques avec un reste à charge important pour les établissements;
- coordination des acteurs :
 - besoin de renforcer les liens avec les acteurs locaux et nationaux,
 - pour certains parcours, manque de liens entre les laboratoires d'analyses tumorales et les laboratoires d'analyses constitutionnelles.

10.2. Autres perspectives d'évolutions (hors ressources humaines et ressources informatiques déjà abordées dans les paragraphes dédiés précédents)

Sur les 57 répondants, 24 ont renseigné d'autres perspectives que celles évoquées dans les paragraphes précédents. Ci-dessous une synthèse des réponses :

- organisation ou participation à des événements régionaux ou nationaux pour sensibiliser les professionnels de santé;
- propositions d'évolution des pratiques :
 - renforcement du lien ville-hôpital, notamment avec les gastro-entérologues,
 - délégation de la prescription des analyses constitutionnelle à visée uniquement théranostique aux oncologues et spécialistes concernés,
 - pour les analyses à visée diagnostique, mettre en place le plus possible des stratégies d'analyses tumorales en 1^{re} intention (via les oncologues) et renforcer les liens entre les laboratoires faisant du tumoral et du constitutionnel,
 - création d'une unité d'hôpital de jour-génétique, permettant de mieux rémunérer les consultations complexes/consultations avec psychologue (2 consultations + prélèvement),
 - optimisation du parcours oncogénétique pédiatrique,

- développement de stratégie individuelle de prévention des cancers par la mise en œuvre de programmes adaptés pour les patientes à haut risque et très haut risque de cancer du sein ;
- évolution des connaissances :
 - mise en place d'un projet de recherche sur l'apport de l'oncogénétique dans les cancers du sein à la Réunion.

CONCLUSIONS ET PERSPECTIVES

Pour l'année 2023, le recueil des données d'activité a concerné uniquement les consultations d'oncogénétique

En 2023, une cinquantaine d'établissements ou associations d'établissements (CHU, CHR, CH, CLCC, établissements privés), soutenus par l'Institut et la DGOS, regroupaient **148 sites** déclarés (principaux et avancés) donnant accès aux consultations d'oncogénétique sur l'ensemble du territoire (France métropolitaine, DROM et Nouvelle-Calédonie).

L'activité déclarée pour l'année 2023 montre une progression du nombre de consultations, avec **104 165 consultations** effectuées sur l'ensemble du territoire, comparable à la progression de l'activité observée avant la pandémie due à la COVID-19, soit une augmentation de 9,8 % par rapport à 2022. Le nombre de nouveaux cas index reçus en consultation en 2023 a augmenté de pratiquement 11 % par rapport à 2022 (+ 9 % entre 2019 et 2022), et le nombre de ceux ayant bénéficié d'une consultation urgente a quant à lui fortement augmenté (+ 26 %) par rapport à 2022 (+ 16 % entre 2019 et 2022).

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 questionnaire avait été modifié lors de la campagne de recueil des données précédente, en grande partie sur le modèle du thésaurus de l'ABM concernant les laboratoires. Pour cette deuxième année du nouveau recueil, les données sont toujours à considérer avec précaution le temps que les équipes adaptent leurs logiciels. Nous pouvons encore une fois noter la grande part des cas index adressés à la consultation à la suite d'un cancer du sein (plus de 55 %), alors que les malades présentant un cancer colorectal (ou une polypose) représentent à peine 10 % des cas index adressés à une consultation d'oncogénétique. Ce constat interroge, comme pour les années précédentes, sur la connaissance des critères d'adressage en consultation d'oncogénétique pour ces indications concernant les pathologies digestives, en particulier en cas de suspicion de syndrome de Lynch. Ces difficultés d'adressage ont été soulevées dans les commentaires renseignés par les coordonnateurs des consultations.

Au niveau régional, la moyenne régionale du nombre de consultations pour 100 000 habitants continue d'augmenter (153 contre 140 en 2022 et 117 en 2019), et ce dans la grande majorité des régions.

Le délai médian d'accès à une consultation d'oncogénétique pour un cas index reste stable (12 semaines), alors qu'il continue à augmenter légèrement pour un apparenté (10 semaines contre 9,5 semaines estimé en 2022 et 8 semaines en 2019). Pour les procédures d'urgence, le délai médian d'obtention du premier rendez-vous a également légèrement augmenté avec 11 jours contre 10 jours en 2022 (8 jours en 2019).

Remarques

- L'estimation de l'activité des consultations est faite à partir des données recueillies auprès des coordonnateurs des réseaux historiquement identifiés par l'Institut et recevant la dotation complémentaire oncogénétique de la DGOS. Or, nous savons que pour répondre à l'augmentation de la demande, de nouveaux sites de consultations d'oncogénétique se mettent en place depuis quelques années, 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 pas une vision exhaustive concernant l'ensemble des consultations d'oncogénétique sur le territoire.

- De même, certaines consultations sont réalisées par des oncologues ou des spécialistes d'organe dans le cadre des traitements ciblés afin de prescrire un test de génétique constitutionnelle (y compris parfois quand il y a des situations simples de suspicion de prédisposition héréditaire). Ces consultations de « médecine personnalisée » ne seront pas forcément comptabilisées en tant que consultations d'oncogénétique en tant que telles pour le diagnostic. Cette part de prescriptions de tests constitutionnels hors circuit connu de consultation de génétique, qui ira probablement en augmentant (ce qui nécessitera une formation spécifique des autres praticiens), risque d'entraîner une diminution du nombre de consultations d'oncogénétique comptabilisées par le dispositif actuel. En contrepartie, il est probable que les oncogénéticiens soient de plus en plus sollicités pour les situations complexes et les consultations les plus difficiles (prise en compte des autres facteurs de risque, évolution des techniques, évolution des connaissances, etc.). La question de la valorisation de cette activité de recours est souvent posée aujourd'hui par les professionnels concernés.
- En dehors des expérimentations telles que le programme Interception³, on voit émerger des consultations d'évaluation du risque élargies à des niveaux de risque inférieurs au très haut risque. Certaines commencent à envisager la mise en place de programmes de prévention des cancers et s'orientent vers des stratégies de dépistage personnalisé, notamment pour les personnes indemnes issues de familles à risque augmenté. Cela soulève la question de la manière dont ces consultations seront intégrées et identifiées dans l'activité des réseaux d'oncogénétique.

Tests génétiques

Les consultations d'oncogénétique travaillent en étroite collaboration avec les laboratoires qui effectuent les analyses moléculaires pour la génétique constitutionnelle.

Comme pour l'année 2022, nous n'avons pas pu avoir accès aux résultats rendus en 2023 par les laboratoires académiques d'oncogénétique soutenus par l'Institut. Une collaboration avec l'ABM devra être mise en place pour avoir accès aux données de génétique constitutionnelle (en projet). Nous n'avons donc pas les données 2023 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.

Bilan et perspectives

Le recours aux consultations d'oncogénétique 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 de l'augmentation des prescriptions des examens pangénomiques dans le cadre du Plan France Médecine Génomique. Ces situations doivent conduire à la mise en place de circuits spécifiques (également dans le cadre de la gestion des données incidentes) et au renforcement des liens entre cliniciens et équipes d'oncogénétique.

Ces évolutions nécessiteront des réflexions sur les solutions à prévoir pour augmenter le nombre de médecins oncogénéticiens, soutenir le développement d'outils informatiques mieux adaptés à l'oncogénétique et résoudre les problématiques liées au remboursement des tests (cf. annexe 2)

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 ;

³ <https://www.gustaveroussy.fr/fr/interception>

- 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 dans les zones mal couvertes ou à fortes demandes ;
- identifier et accompagner les nouvelles consultations qui se mettent en place dans le secteur privé.

Plusieurs actions sont inscrites dans ce sens dans la stratégie décennale de lutte contre les cancers.

INFORMATION POUR LE PROCHAIN RECUEIL DES DONNÉES D'ACTIVITÉ

Il semble nécessaire de revoir les définitions des termes « cas index » et « apparentés ». En effet, quelques consultations ont signalé une interprétation différente, due à l'évolution des questionnaires et des équipes de l'Institut chargées de l'analyse, qui peut changer la remontée des données.

Ce qui est demandé, ce sont des données concernant un dispositif national, il faut donc qu'il y ait une cohérence quand on parle de nouvelles familles potentiellement identifiées à risque (et donc, de cas index vus pour la première fois en consultation). Le fait de comptabiliser ces familles à l'échelle d'un établissement n'est pas compatible avec le résultat attendu, puisque ce qui est recherché est le nombre de nouvelles familles identifiées/an à l'échelle du territoire national. Le fait de comptabiliser les nouvelles familles uniquement à l'échelle d'un établissement induit le risque d'avoir la même famille comptée plusieurs fois à l'échelle nationale en fonction du nombre des membres de cette famille qui seront reçus dans des établissements différents répartis sur tout le territoire.

Il est donc plus approprié de différencier les « cas index » et les « apparentés » en fonction du test proposé, c'est-à-dire que, **dans la grande majorité des cas, le cas index est la première personne malade de la famille à qui on propose (ou pas selon la pertinence) une analyse par panel, alors que pour les apparentés (définis ainsi dans le contexte actuel du rapport d'activité), il s'agit des autres membres de la famille à risque à qui on va proposer un test ciblé sur le variant familial identifié.** Ce qui explique également le thésaurus d'indications proposé pour les apparentés dans le rapport d'activité. Il faut se rapporter au syndrome identifié dans la famille et pas à la pathologie initiale du cas index (la plupart du temps, l'apparenté du cas index testé est asymptomatique).

Il peut évidemment y avoir des exceptions :

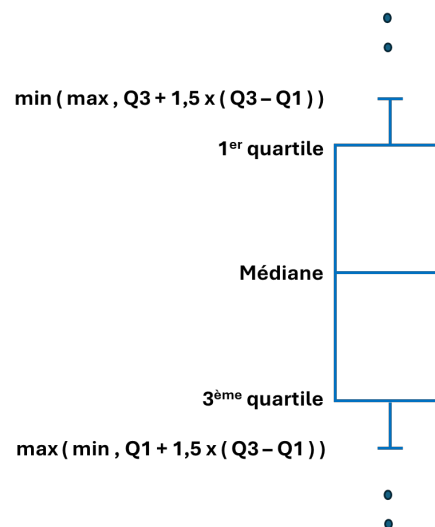
- dans le cas où les personnes malades de la famille sont décédées, « l'apparenté » peut effectivement être la première personne de la famille à être reçue en consultation, avec éventuellement des analyses proposées au même titre que celles qui auraient été proposées au cas index, et donc ces données spécifiques sont à remonter dans les cas index asymptomatiques. Avec l'évolution de la loi, il est désormais possible de proposer l'analyse génétique à partir de matériel d'une personne décédée. Cela pose évidemment le problème de reconnaissance du statut qu'on accorde à ces personnes décédées au niveau de la consultation, ainsi que pour leurs apparentés, mais cela reste des cas très isolés, probablement à discuter pour les prochains rapports d'activité ;
- il a également été rapporté des pratiques « innovantes », qui ne sont pas encore déployées dans la majorité des consultations, et qui ont pour objectif de faire du dépistage personnalisé. Certains apparentés se verraient proposer des analyses génétiques plus larges quand le test génétique ciblé sur le variant pathogène familial est négatif. Là encore, cela va devenir de plus en plus difficile de comptabiliser ces personnes dans les rapports d'activité des consultations (la même personne pourra avoir deux statuts différents, avec un risque de doublons). Par ailleurs, il faudra définir un cadre et être vigilant sur l'évaluation et l'homogénéisation de ces pratiques sur le territoire pour une équité d'offre de soins. Il est probable qu'une réflexion conjointe avec le GGC soit nécessaire pour encadrer l'évolution de ces pratiques.

Enfin, nous avons bien conscience que les logiciels informatiques ne sont pas toujours adaptés et ne permettent pas à certaines consultations de relier le statut des personnes aux tests génétiques proposés lors de l'extraction des données. Cette situation rend difficile la répartition entre cas index et apparentés reçus quand le test initial a été prescrit dans un autre établissement. Les données recueillies reposant sur du déclaratif, nous estimons qu'une marge d'erreur est possible (mais probablement pas significative) due à ces difficultés de ressources.

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. Synthèse des commentaires des répondants au questionnaire

Augmentation continue de l'activité

Devant l'augmentation de l'activité, plusieurs responsables de consultations réexpriment leurs besoins de renforcer les équipes, en particulier pour éviter que les délais d'accès aux consultations ne s'accroissent (ce qui commence déjà à être observé pour les consultations urgentes et les consultations pour les apparentés) et que les consultations pour les tests à visée théranostique soient privilégiées au détriment des consultations classiques de suspicion de prédisposition et de la prévention.

Plusieurs départs à la retraite de médecins oncogénéticiens, déjà effectifs ou à venir à court terme, ont été signalés, et certaines équipes rencontrent des difficultés pour conserver des postes de PH ou pour trouver des candidats généticiens sur ces postes. Pour s'adapter à la demande en région, certaines équipes décrivent des réorganisations entre établissements, mais cela aboutit parfois à des situations non pérennes, avec le risque de saturation des autres équipes et une inégalité d'accès pour les patients au niveau de la région.

Au niveau des besoins en ressources humaines, les postes de conseillers en génétique (CG) et de médecins qualifiés en génétique sont les plus demandés. De façon un peu inattendue, l'analyse cette année du nombre de consultations réalisées exclusivement par les CG montre que ces derniers réalisent 45 % des premières consultations, que ce soit pour les cas index ou les apparentés, et pratiquement 30 % des consultations d'accompagnements et de rendus de résultats. Ce constat démontre que ces postes de CG sont indispensables au maintien de l'activité et que, pour respecter la loi de bioéthique actuelle, il est nécessaire de former davantage de médecins qualifiés en génétique et/ou de faire évoluer cette loi et les formations des autres praticiens à la génétique médicale.

Ressources informatiques jugées insuffisantes par les professionnels et besoin d'outils adaptés

Les professionnels concernés continuent à évoquer le besoin urgent de moyens pour développer des outils informatiques mieux adaptés à l'oncogénétique. Parmi les difficultés rencontrées, le manque d'interopérabilité et d'uniformisation des logiciels entre consultations est souvent mentionné. Par ailleurs, il semble de plus en plus difficile d'assurer la confidentialité des données, en particulier la conservation des résultats des analyses moléculaires conformément aux règles en vigueur pour la protection des données de génétique constitutionnelle. À l'heure de la dématérialisation des dossiers médicaux et des systèmes d'information uniques informatisés pour le partage des données médicales au sein des établissements, les équipes doivent rester particulièrement attentives à ce que le compte rendu de biologie moléculaire soit uniquement accessible selon les directives du patient.

Pour rappel, et pour répondre aux responsables des consultations qui ont posé la question, les examens des caractéristiques génétiques d'un individu à des fins médicales doivent être conservés initialement uniquement par le prescripteur, les laboratoires qui ont participé aux analyses et bien sûr par le patient. Le partage de ces informations (considérées comme des données très sensibles), avec d'autres professionnels de santé, y compris au sein du même établissement, doit avoir fait l'objet d'une information préalable par le prescripteur et du consentement de la personne concernée. L'article R1131-5-2 du code de la santé publique en vigueur est le suivant :

« Le consentement écrit et les doubles de la prescription de l'examen des caractéristiques génétiques et des comptes rendus d'examens de biologie médicale commentés et signés sont conservés par le

prescripteur dans le dossier médical de la personne concernée, dans le respect du secret professionnel.

Une copie du consentement écrit, les comptes rendus d'examens de biologie médicale et leur commentaire explicatif sont conservés par les laboratoires de biologie médicale mentionnés à l'article R. 1131-13 pendant une durée de trente ans.

Compte tenu de la nature particulière des examens des caractéristiques génétiques d'une personne et conformément à l'article L. 1131-1-3, le laboratoire de biologie médicale transmet les résultats au prescripteur, mais ne les intègre pas dans le dossier médical partagé de la personne définie à l'article L. 1111-14.

Dans tous les cas, l'archivage des résultats est effectué dans les conditions en garantissant la sécurité et la confidentialité. »

Coût des tests génétiques et reste à charge pour les établissements prescripteurs

Le coût des tests génétiques pour les établissements prescripteurs reste une des problématiques récurrentes évoquées par les prescripteurs et qui peut freiner l'accès à ces consultations. 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 sortir du RIHN et à inscrire à la nomenclature, parmi lesquelles les analyses par NGS pour la génétique constitutionnelle. Le calendrier présenté par la HAS situe l'évaluation des panels de gènes pour les principales prédispositions héréditaires aux cancers au cours du premier semestre 2026 (sein, ovaire, prostate, pancréas regroupés en une seule indication; digestif; tumeurs endocrines malignes). Les vagues suivantes sont programmées à partir de début 2027 (tumeurs rares, cancers du rein, cancers cutanés, etc.).

ONCOGÉNÉTIQUE EN 2023
/ consultations en 2023



Édité par l'Institut national du cancer
Tous droits réservés - Siren 185 512 777
Conception et réalisation : INCa
ISBN : 978-2-38559-180-9
ISBN net : 978-2-38559-181-6

DÉPÔT LÉGAL FÉVRIER 2026

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