HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

État des lieux de l'usage en soins courants du séquençage à haut débit (NGS) d'un panel de gènes en génétique somatique des cancers

Afin de répondre au mieux à ce questionnaire, nous vous prions d'abord de lire la lettre d'accompagnement.

Ce document concerne les actes du RIHN cités dans la lettre d'accompagnement (annexe I) et rappelés dans le tableau 1 (ci-dessous) et est organisé en deux chapitres :

- **le premier chapitre** est consacré à identifier les situations cliniques faisant actuellement l'objet d'un séquençage à haut débit d'un panel de gènes dans le cadre des soins courants. Chaque situation clinique est définie par trois composantes : **(1)** le cancer concerné, **(2)** le(s) gène(s) séquencé(s) pour ce cancer, et **(3)** la longueur totale séquencée en kilobase (kb).
- **le deuxième chapitre** est dédié à caractériser chaque situation clinique déclarée dans le premier chapitre (cancer concerné/gène(s) séquencé(s)/longueur totale séquencée). Nous vous remercions de dupliquer la totalité du deuxième chapitre en fonction du nombre de situation renseigné.

Comme indiqué dans la lettre d'accompagnement :

- merci d'argumenter et référencer au mieux vos réponses ;
- ces réponses seront incluses dans le rapport de la HAS et donc rendues publiques ;
- la date limite de réponse est le **jeudi 8 septembre 2022** à l'adresse suivante : has.seap.secretariat@has-sante.fr

Tableau 1. Volumes d'activité et nombre d'établissements prescripteurs des actes évalués.

Code acte hors nomenclatures	Liste	Libellé de l'acte	Nombre d'actes prescrits en 2019	Nombre d'établissements en 2019
N452	RIHN	Forfait séquençage haut débit (NGS) **< 20 kb**	184 848	504
N453	RIHN	Forfait séquençage haut débit (NGS) **> 20 kb et < 100 kb**	19 911	261
N454	RIHN	Forfait séquençage haut débit (NGS) **> 100 kb et < 500 kb**	12 570	112

Kb : kilobase ; NGS : *Next Generation Sequencing* ; RIHN : référentiel des actes innovants hors nomenclature.
Source : ministère de la santé.

Compte tenu de l'imprécision des libellés des actes ci-dessus (le cancer concerné et le(s) gène(s) séquencé(s)), ce questionnaire vise à connaître la pratique actuelle en France du NGS d'un panel de gènes en génétique somatique des cancers, réalisé à travers ces libellés, dans le cadre des soins courants.

La HAS remercie par avance votre structure pour le temps consacré à répondre à ce questionnaire.

Nom de la structure

Nom de la personne répondant au nom de la structure

Position dans la structure

Nom et coordonnées de la personne pouvant être contactée par la HAS (possiblement plusieurs, dans ce cas, préciser leurs champs d'expertise)

Chapitre 1 : Identification des situations cliniques

Q1

Dans le domaine d'activité de votre structure, quelle est la pratique actuelle de séquençage à haut débit (NGS) d'un panel de gènes en oncogénétique, dans le cadre du soin courant[1] en France ? En d'autres termes :

- Quels sont les cancers concernés ?
- Quels sont, pour chacun de ces cancers, les gènes (les séquences) ciblés ?
- Quelle longueur totale est ciblée/séquencée (en kilobase ; kb) ?

Merci de remplir le tableau ci-dessous pour répondre à ces questions [2].

Réponse :

	Cancer concerné	Gène(s) ou partie(s) de gène(s) séquencé(s)	Longueur totale séquencée (kb)
Situation n°1			☐ < 20 kb ☐ > 20 kb et < 100 kb ☐ > 100 kb et < 500 kb ☐ > 500 kb ; précisez :
Situation n°2			☐ < 20 kb ☐ > 20 kb et < 100 kb ☐ > 100 kb et < 500 kb ☐ > 500 kb ; précisez :
Situation n°3			☐ < 20 kb ☐ > 20 kb et < 100 kb ☐ > 100 kb et < 500 kb ☐ > 500 kb ; précisez :
Situation …			☐ < 20 kb ☐ > 20 kb et < 100 kb ☐ > 100 kb et < 500 kb ☐ > 500 kb ; précisez :
Situation N			☐ < 20 kb ☐ > 20 kb et < 100 kb ☐ > 100 kb et < 500 kb ☐ > 500 kb ; précisez :

[1] C'est-à-dire pour la prise en charge d'un patient, avec transmission du résultat au clinicien ; donc hors activité de recherche clinique et fondamentale.
[2] Ce tableau est une matrice ; vous pouvez augmenter le nombre de lignes afin d'être en mesure de pouvoir renseigner l'ensemble des situations cliniques.

Pour chaque situation clinique déclarée dans ce premier chapitre, merci de **dupliquer la totalité du deuxième chapitre** et de remplir intégralement le chapitre 2 pour chaque situation clinique.

Chapitre 2 : Caractérisation des situations cliniques

Situation clinique n° :

Q1

Quelle est l'indication clinique pour laquelle ce séquençage[3] est effectué ?

Réponse :

Q2

Dans le cadre des soins courants, combien de patients sont concernés par cette indication par an en France ?

Réponse :

Q3

Quel est la finalité clinique de ce séquençage ?

Réponse :

Cochez-la ou les cases correspondantes

☐ Diagnostique

☐ Pronostique

☐ Théranostique[4]

Commentaire :

Q4

Quel est l'impact du résultat de ce séquençage sur la prise en charge médicale du patient ? *Précisez en fonction des différents types de résultats.*

Réponse :

[3] A partir de cette question, l'expression « ce séquençage » définit la combinaison : cancer concerné, gènes/parties de gènes ciblés et la longueur séquencée.

[4] Théranostic : néologisme qui dérive de la contraction des termes « thérapeutique » et « diagnostic » ; c'est l'utilisation d'un test diagnostique, identifiant un marqueur, pour orienter la thérapeutique du patient en fonction de son statut pour le marqueur (statut positif ou négatif pour un marqueur binaire).

Q5 Quelles sont les références bibliographiques sur lesquelles se fonde la réalisation de ce séquençage ? *Merci de citer en priorité les recommandations de bonne pratique, les préconisations des sociétés savantes, les consensus d'experts, etc. Merci également de transmettre les publications correspondantes in extenso ou un lien Internet si la publication est en libre accès.*

Réponse :

Q6 Depuis quelle année approximativement, la réalisation de ce séquençage fait-elle partie de la pratique courante en France ?

Réponse :

Q7 Actuellement, à combien estimez-vous le volume annuel de réalisation de ce séquençage en France ?

Réponse :

Q8 À combien estimez-vous le nombre actuel de laboratoires réalisant ce séquençage en France ? *Précisez le type de laboratoires.*

Réponse :

Q9 Existe-il un ou des matériels commercialisés (automates et consommables) et dotés d'un marquage CE pour réaliser ce séquençage ?
Si oui, veuillez préciser pour chaque dispositif son nom commercial, son fabricant, son marquage CE (date, indication).

Réponse :

Q10 Selon vous, ces matériels commercialisés sont-ils utilisés en France pour le séquençage d'un panel de gènes en génétique somatique des cancers ?

Réponse :

☐ Oui, exclusivement

☐ Non, pas du tout

☐ Mixte, avec parallèlement un recours à des séquençage « maison »

Q11

Avant l'utilisation du séquençage par panel de gènes, quelle était la pratique antérieure (technique(s) utilisée(s) antérieurement) pour la même finalité clinique ?

Réponse :

Q12

Ce séquençage de panel de gènes se substitue-t-il entièrement à la ou aux techniques antérieures pratiquées ? *(Cf. question 11).*

Réponse :

☐ Oui

☐ Non

Justification :

Q13

Quels sont les avantages et les limites de ce séquençage par rapport à la ou aux techniques antérieures pratiquées ? *(Cf. question 11).*

Réponse :

Avantages	Limites

Q14

Avez-vous une ou des précision(s), information(s), remarque(s) qui n'aurai(en)t pas été traitée(s) par ces questions sur l'utilisation actuelle de ce séquençage dans le cadre des soins courants ?

Réponse :