

Le 12/02/2024

**Diagnostic en génétique moléculaire et réalisation de la phase analytique dite  
« bioinformatique » par un prestataire extérieur : position de l'ANPGM**

**Président**

**Professeur Claude Houdayer**

Service de Génétique

UFR santé

CHU de Rouen

22, boulevard Gambetta

76183 Rouen Cedex

[claud.houdayer@chu-rouen.fr](mailto:claud.houdayer@chu-rouen.fr)

**Secrétaire Générale**

**Docteur Cécile Acquaviva-Bourdain**

Service Biochimie et Biologie Moléculaire -

UM Maladies Héritaires du

Métabolisme

Centre de Biologie et Pathologie Est

CHU de Lyon HCL - GH Est

59 Boulevard Pinel

69677 BRON Cedex

[cecile.acquaviva-bourdain@chu-lyon.fr](mailto:cecile.acquaviva-bourdain@chu-lyon.fr)

**Trésorière**

**Docteur Nadège Calmels**

Laboratoires de diagnostic génétique

CHRU Strasbourg- Nouvel hôpital Civil

1, place de l'hôpital

67 091 STRASBOURG Cedex

[nadege.calmels@chru-strasbourg.fr](mailto:nadege.calmels@chru-strasbourg.fr)

**Webmaster**

**Docteur Anne Bergougnoux**

Laboratoire de Génétique Moléculaire –

IURC

CHU de Montpellier

640 Avenue du Doyen Gaston Giraud

34295 MONTPELLIER Cedex 5

[anne.bergougnoux@inserm.fr](mailto:anne.bergougnoux@inserm.fr)

Contexte :

La particularité du séquençage haut débit aux fins de diagnostic provient de la phase analytique qui est composée de plusieurs étapes, de l'extraction jusqu'à l'analyse bio-informatique. Au regard des investissements et compétences nécessaires à la mise en place de l'analyse bio-informatique, certains établissements de santé et laboratoires de biologie médicale (LBM) ont choisi de faire appel à un prestataire externe avec envoi de données à l'extérieur du LBM, notamment via des systèmes déportés type *SaaS* (« *Software as a Service* »). Or par courrier de la DGS du 22 mai 2023, il est bien précisé que « la sous-traitance n'est possible que pour l'ensemble de la phase analytique et non pas pour une partie seulement » (article L.6211-19 du CSP) et que « la sous-traitance à un prestataire qui n'est pas un laboratoire de biologie médicale contrevient à la réglementation » (article L.6241-1 du CSP). Ce rappel met bien évidemment en difficulté les LBM fonctionnant avec un prestataire externe qu'il soit privé ou public.

Deux positions sont donc possibles : i) la Loi doit être amendée afin d'autoriser ces LBM externalisant la bio-informatique à continuer de fonctionner ii) la Loi doit être respectée en l'état et les LBM concernés se mettre en conformité, car les solutions existent.

Position de l'ANPGM sur l'externalisation de la bio-informatique :

L'ANPGM souligne l'importance de garder la maîtrise intellectuelle de l'ensemble du processus analytique et pointe, à terme, un risque de perte de compétence et de démantèlement de nos expertises en cas de légalisation de l'externalisation. L'impact sur les autres pans de la Biologie médicale serait aussi à évaluer. L'ANPGM ne méconnaît pas le travail fourni par les LBM externalisant l'étape bio-informatique, externalisation qui peut d'ailleurs être subie par défaut d'investissement de certaines structures, car la présence de bio-informaticien.nes au sein des équipes de génétique est unanimement saluée comme un atout.

Il importe donc de respecter la Loi, tout en donnant aux LBM concernés un délai pour mise en conformité. La maîtrise des solutions bio-informatiques (publiques et/ou privées) dans le processus analytique nécessite des investissements et une montée en compétences des équipes, garantes d'une génétique de qualité au service des patient.es.

**Le CA de l'ANPGM**