

AAP PFMG 2025

AURAGEN

AUvergne **Rhône-Alpes** **G**énomique
PLATEFORME DE SEQUENÇAGE
TRES HAUT DEBIT A VISEE SANITAIRE

Séquençage du génome complet dans le soin courant
Préindications Maladies Rares

Axe analytique

Contact : Damien SANLAVILLE : damien.sanlaville@chu-lyon.fr

Les préindications

2019 : Neuf pré-indications pour les Maladies rares

PRE INDICATIONS SELECTIONNEES PAR LA HAS ET VALIDEES PAR PFMG2025

Maladies osseuses constitutionnelles	FSMR OSCAR
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	FSMR FILNEMUS
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	FSMR FIRENDO
Insuffisance ovarienne primitive	FSMR FIRENDO
Maladies héréditaires du métabolisme avec profil biochimique atypique	FSMR G2M
Néphropathie chronique d'origine indéterminée	FSMR ORKID
Maladies inflammatoires et auto-immunes monogéniques	FSMR FAI ² R
Cardiomyopathie dilatée familiale	FSMR Cardiogen
Leucodystrophies	FSMR BrainTeam

Les Référents filières pour la PF AURAGEN

PRE - INDICATIONS	Référents
Maladies osseuses constitutionnelles	Massimilano Rossi/Sabine Sigaudy
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	Annabelle Chaussonot / Cécile Rouzier
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	Françoise Paris / Aude Brac de la Perrière
Insuffisance ovarienne primitive	Françoise Paris / Aude Brac de la Perrière
Maladies héréditaires du métabolisme avec profil biochimique atypique	Aline Cano / Cécile Acquaviva
Néphropathie chronique d'origine indéterminée	Aurelia Bertholet Thomas/Laurence Michel
Maladies inflammatoires et auto-immunes monogéniques	Alexandre Belot / Isabelle Touitou
Cardiomyopathie dilatée familiale	Gilles Millat, Patricia Réant, Caroline Rooryck-Thambo
Leucodystrophies	Pierre Labauge

Le prescripteur

Avant toute demande de 1^{ère} prescription

- **CREATION D'UN COMPTE POUR L'OUTIL DE PRESCRIPTION HYGEN**
- **Demande à réaliser auprès de la plateforme AURAGEN (secretariat@auragen.fr)**

Modalités pour accepter les prescripteurs - Pré requis

- Appartenir à la filière ?
- Accord d'un des 2 référents filières qui devra confirmer annuellement la liste des prescripteur dans le cadre de la revue de comptes
- Avoir lu le tutoriel (<https://hygentuto.auragen.fr>)

Prescription électronique sous HyGen (<https://hygentuto.auragen.fr>)

La prescription

- Consultation d'information et d'inclusion du trio Père / Mère / cas index
- **Formulaires**
- Notice d'information
- Formulaire de consentement.
- Après avoir renseigné HyGen :
- Impression
- Ordonnances pour les prélèvements : **trio Père Mère Enfant**
- Feuille de transfert
- - Planche d'étiquettes

