

## La lettre d'information d'AURAGEN

### EDITO

Le GCS AURAGEN et son Laboratoire de Biologie Médicale Multi-Sites (LBMMS) s'enrichissent d'une nouvelle recrue : la Newsletter **AURAGENews!**

Elle vous permettra en un coup d'œil de prendre connaissance des principales actualités de la plateforme, des événements à ne pas manquer, mais aussi de mieux connaître son fonctionnement, ses acteurs, et de prendre la mesure de son impact sur le parcours de soins des patients. Alors, longue vie à **AURAGENews** et bonne lecture!



### QUOI DE NEUF ? ...

... du côté de ...

#### Le glossaire pour devenir initié...

- MR: Maladies Rares
- OC: Oncogénétique
- KC: Cancer

### LA PRESCRIPTION

Le **PFMG** a lancé sa 5ème campagne pour la validation de nouvelles pré-indications (<https://pfm2025.fr/actualites-evenements/>)

**HYGEN**: Un nouveau parcours dédié à la prescription des pré-indications cancers hématologiques (Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte, Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement et actif Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic) est en cours de développement. Celui-ci sera disponible d'ici le mois de juin 2025 et permettra de fluidifier le circuit pour les prescripteurs.

**HYGEN-BAMARA** : la mise en place d'une interface entre BAMARA et HYGEN, permettant des échanges concernant les données patients (SDM-P) est en cours de finalisation. Ceci permettra aux prescripteurs, de ne pas ressaisir certaines informations lorsqu'ils feront leur prescription génétique à partir de BAMARA.

Une **enquête de satisfaction à destination des prescripteurs** a été lancée dans le cadre de notre démarche qualité et d'amélioration continue. Cette enquête a pour but de nourrir nos réflexions au sein du GCS AURAGEN, d'identifier des axes de travail à mener et des améliorations du processus de prescription PFMG.

### LA PAILLASSE

En 2024, Le laboratoire s'est équipé de deux Novaseq X+. Ils sont dédiés aux runs des WGS Maladies Rares.



### L'INTERPRETATION

Création d'une **équipe de biologistes interpréteurs Maladies Rares 100% AURAGEN** composée de: Dr Jérémie Mortreux ; Dr Julie Pernin- Grandjean; Dr Lucas Gauthier (PEF); Dr Tristan Celse; Dr Frédéric Tran Mau Them; ; Dr Eulalie Lasseaux-Robine.

**N'hésitez pas à candidater, des postes restent à pourvoir!**

Gros travail de **mise à niveau par l'équipe de bioinfo des versions d'Aurapport** et de résolution des dysfonctionnements SeqOne pour une plus grande fluidité dans la lecture des génomes MR / OC.

Grâce à la **mobilisation de tous** : 574 dossiers MR/OC rendus aux prescripteurs en Février 2025 Pour les MR/OC et 106 dossiers KC rendus. **BRAVO et MERCI à tous pour votre engagement!**

Nous continuons à **prioriser le rendu des dossiers les plus anciens** et à maintenir le rythme au fil de l'eau pour les dossiers cancer.

### LA BIO-INFORMATIQUE

#### Sur le volet Maladies Rares

- Travail des équipes sur l'amélioration du confort d'interprétation pour les biologistes: les variations patho / likely patho sont priorisées dans la page des SNV à plus de 99%.
- ☺ **A venir en 2025** ☺: Prioriser sur la page des SNV les CNV et SV.
- Tous les dossiers Maladies Rares et oncogénétique en cours d'interprétation viennent d'être mis à niveau

**N'hésitez pas à faire remonter à l'équipe « bioinfobio » tout « trou » de priorisation afin de poursuivre ce travail d'amélioration!**



## AGENDA

✓ **6 Janvier 2025** : Publication de l'article princeps PFMG : PFMG2025–integrating genomic medicine into the national healthcare system in France The Lancet Regional Health – Europe, Volume 50, 101183

### A VENIR:

✓ **Prochaines formation habilitations**

Lundi 12/05/2025 9h-12h30

Lundi 23/06/2025 9h-12h30

✓ **RVI MR / OC prise en main**

Jeudi 27/03/2025 à 9h

✓ **Réunion mensuelle des biologistes MR**

2ième jeudi de chaque mois

✓ **Journée des biologistes MR**

Vendredi 13 Juin 2025 sur Bordeaux - **Pensez à confirmer votre inscription !**

✓ 4me édition des **Rencontres Sciences Humaines et Sociales et Médecine Génomique** les 24 et 25 juin 2025, à Marseille et en ligne.

**1<sup>er</sup> Janvier 2025**

**AURAGEN compte plus de 1 450 prescripteurs et plus de 150 biologistes interpréteurs habilités!**

## Nouveaux Arrivants / Départs

➡ Ces derniers mois nous avons eu la chance:

- **De renforcer notre équipe de biologistes interpréteurs MR** 100% dédiée à l'activité du LBMMS AURAGEN permettant de compter désormais 6 biologistes Interpréteurs AURAGEN.

- **D'accueillir:**

\*Au sein de notre équipe bio informatique Cancer: Damien Geneste et Cornelia Mahitsoa

\* Au sein du LBMMS: Estelle Champion en tant que biostatisticienne

- **D'avoir un passage de flambeau :**

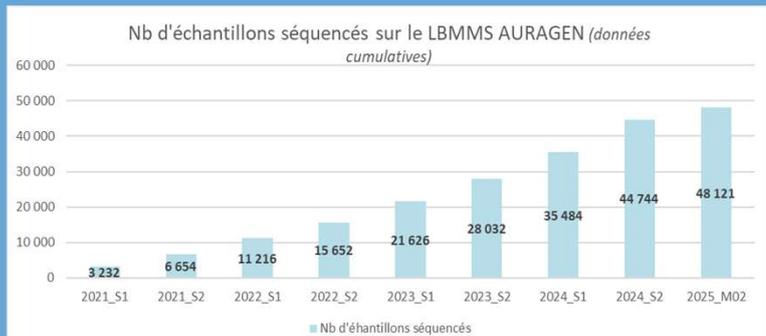
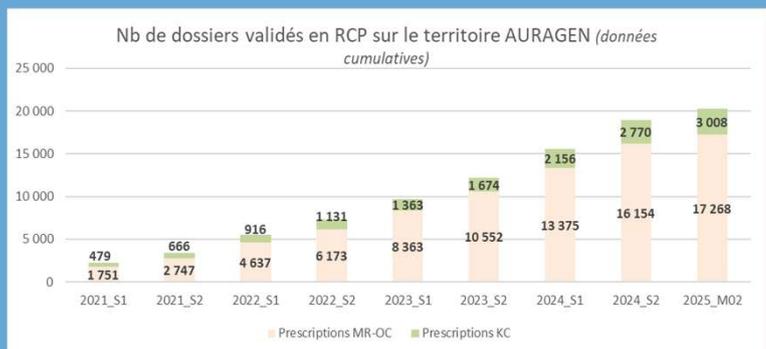
\* Entre le Pr Pierre-Simon Jouk et le Dr Pauline Le Tanno sur la responsabilité de l'axe 5 du projet AURAGEN « Formation / Communication »

\* Entre le Pr Julien Fauré et le Dr Eulalie Lasseaux-Robine en tant que responsable du post-analytique MR au sein du LBMMS

## QUELQUES CHIFFRES

**77 pré indications ont été priorisées à date par le PFMG:**

- 63 pour les patients atteints de Maladies Rares,
- 11 pour les patients atteints de Cancer
- 3 pour les patients avec une prédisposition héréditaire au cancer (oncogénétique)



## A ne pas oublier !

### Un congrès, une publication à venir ?

Notre charte de publication est disponible sur notre site internet.

Depuis le 1er Janvier 2025 AURAGEN dispose d'un Comité d'Etudes des demandes de Réutilisation des Données produites par AURAGEN (CERDA)  
<https://www.auragen.fr/formations-a-la-genomique/recherche/>

Penser bien à nous informer de toutes présentations ou projet de publication utilisant les données AURAGEN.

➡ Afin de donner de la visibilité à votre travail nous aurons le plaisir de faire apparaître sur le site AURAGEN l'ensemble des travaux réalisés avec les données du LBMMS (poster, publications, etc...)

## Portrait : Gaétan LESCA



Interpréteur sur AURAGEN depuis la création du LBMMS, Gaétan a vécu et participé à toutes les évolutions :

*“ Il s'agit d'une aventure formidable qui a révolutionné notre activité professionnelle en nous permettant de faire des diagnostics de plus en plus précis avec des outils bio-informatiques et interfaces évolutives. Mais aussi une belle aventure collective et humaine qui a ouvert notre horizon au-delà des murs de notre CHU. Que je suis très content d'être dans le bateau. ”*



## AURAGEN ces dernières années: 2017 - 2024

