

## La lettre d'information du LBMMS AURAGEN

### EDITO

#### #AURAGENensemble : Ensemble, faisons la différence

Ce nouveau numéro d'AURAGENews met en lumière ce qui fait la richesse d'AURAGEN : la force du collectif.



Chaque jour, prescripteurs, CPG, biologistes, bio-informaticiens, chercheurs et équipes du LBMMS AURAGEN unissent leurs expertises pour améliorer la qualité des analyses et des résultats rendus aux patients.

Nos réussites sont le reflet de cette énergie partagée, de notre volonté commune d'innover, de progresser et d'apprendre ensemble. C'est grâce à cet engagement collectif que nous faisons avancer, pas à pas, une génomique plus juste, plus humaine et toujours au service du soin.

### QUOI DE NEUF Du côté de...

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

### LA PRESCRIPTON



- ✓ Une interopérabilité de BAMARA vers HYGEN est désormais disponible pour faciliter la création des demandes Hygen.

Ceci concerne l'identité du cas index et les termes HPO. Une évolution qui simplifiera le processus en réduisant les saisies manuelles.

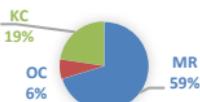
#### ✓ Lancement des mémos

AURAGEN met en place des fiches pratiques, qui seront accessibles sur le site auragen.fr, rubrique professionnels de santé.

La 1ère a été mise en ligne en septembre. Le but : Vous aidez à trouver rapidement des informations générales. Nous restons bien sûr à votre disposition via [AURAGEN.secretariat@chu-lyon.fr](mailto:AURAGEN.secretariat@chu-lyon.fr)

- ✓ Retour sur l'enquête de satisfaction menée auprès des prescripteurs

174 prescripteurs ont répondu à l'enquête, exerçant majoritairement en CHU, représentant l'ensemble des filières :

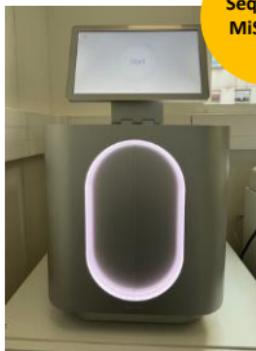


L'objectif de cette enquête est d'identifier des axes d'amélioration dans la procédure globale d'AURAGEN, de la prescription au rendu des résultats au patient.

Une synthèse ainsi qu'un plan de travail sur les axes d'améliorations identifiés vous seront communiqués début 2026.

Merci à tous les répondants !

### LE WET LAB



Séquenceur  
MiSeq i100

Un important travail d'optimisation de séquençage a été réalisé au second trimestre.

Grâce à une normalisation des librairies MR réalisée avec un séquençage à faible profondeur, nous chargeons dorénavant 64 échantillons au lieu de 48 sur une flow cell 25B sur les séquenceurs NovaSeq X Plus.

Fin Août, nous avons réceptionné le petit séquenceur MiSeq i100, avec lequel nous réalisons le séquençage de normalisation.

Outre les coûts de cette étape qui ont été optimisés, le taux d'occupation des séquenceurs NovaSeq X Plus est passé de 76% à 44%. La capacité de séquençage du laboratoire s'en trouve augmentée.

## L'INTERPRETATION



**Côté MR/OC...** Cap franchi : un record atteint dans les pré-indications de dystrophie rétinienne !

Nous avons franchi un seuil symbolique : jamais notre activité dans la pré-indication dystrophie rétinienne n'avait atteint un tel niveau. Ce record est le reflet d'un engagement collectif, de la confiance des équipes cliniques, et de l'expertise que nous développons chaque jour.

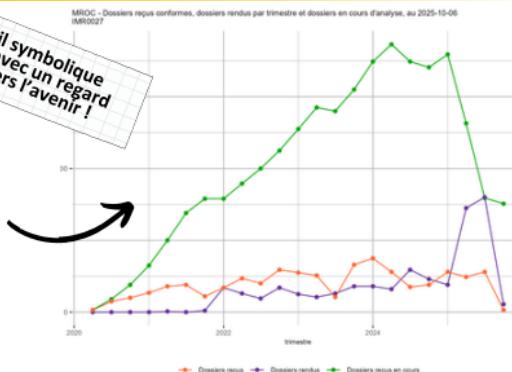
Cette dynamique nous encourage à poursuivre nos efforts pour offrir aux patients un accès toujours plus rapide et pertinent à l'innovation diagnostique et thérapeutique.

**Côté KC...** Malgré l'augmentation importante du nombre de prescription (50% entre S1 2024 et S1 2025!) les délais se maintiennent, ici aussi reflétant une dynamique positive!!



Merci à tous pour votre contribution !

Un seuil symbolique atteint.. avec un regard tourné vers l'avenir!



12 000 comptes rendus de génotypes MR-OC sur Auragen



Info de dernière minute !



Félicitations aux deux biologistes Cécile ACQUAVIVA (HCL) et David CHEILLAN (HCL) qui ont signé ce Symbolique 12 000me CR MR-OC rendu au prescripteur.

## LA BIOINFO

Mitodiag

### LES ACTUS

• Variants mitochondriaux présents : un pipeline dans les standards de la littérature internationale a été mis en place en lien avec le réseau Mitodiag. Une analyse rétrospective de tous les patients AURAGEN a été faite avec le réseau.

• Aide à la rédaction des comptes rendus : les phrases négatives de CR ont été modifiées en adoptant le consensus d'un groupe de biologistes. Des phrases types sont proposées pour chaque variant.

• Mise à disposition de la nouvelle page de gestion des dossiers avec une vue personnalisée pour chacun sur les pré-indications et dossiers en cours. Une meilleure vision pour un meilleur suivi des dossiers !

• SeqOne : pour rester synchrones avec la version cloud. Une synthèse des améliorations vous permet d'utiliser l'outil au mieux.

• Près de 95% des dossiers en version 9 et plus. Le détail est disponible sur AuraWeb.

## CHANTIER EN COURS



• **Amélioration des annotations et priorisation des CNV et SV :** les changements de kits et de séquenceurs ont induit une variabilité importante dans l'appel de ces variants. Un travail en cours permettra de mieux normaliser les artefacts que chacun a pu observer avec une cohorte adaptée. Cette mise à jour permettra des améliorations significatives pour constituer les listes et interpréter ces variants complexes. La page sera plus ergonomique pour améliorer l'interprétation.

• **STR : la liste s'agrandit !** une mise à jour des loci étudiés est en cours. Un groupe de travail est impliqué,

• **Gencode :** cette référence présente dans de nombreuses ressources doit être mise à jour avec toutes les précautions requises. Chacun sait la lourdeur de ce travail pour l'avoir vécu dans son laboratoire. Son premier livrable sera disponible d'ici quelques mois.

## OBJECTIFS 2026

• Développer un système de réanalyse par comparaison aux analyses précédentes  
Résolution de nouveaux challenges de variations complexes (pseudo-gènes, éléments mobiles)

• Renforcement du soutien aux projets de recherche clinique, notamment inspirés de l'expérience collective sur les RNUs

**Thibault Benquey et Goeffroy Delplancq** viennent agrandir l'équipe des biologistes interpréteurs salariés AURAGEN » qui compte à ce jour 7.3 ETP

**Salma BENSAID**, basée sur le site du Wet Lab à l'Hôpital Edouard Herriot a également rejoint nos équipes en tant que Technicienne de laboratoire

Léa André, Assistante administrative

## HOMMAGE : Pierre Hainault



C'est avec tristesse que nous avons appris le décès du Pr. Pierre Hainaut. Nous avons eu la chance de travailler de manière étroite avec lui au cours de ces dernières années à l'occasion de la mise en place de la plateforme AURAGEN. Dans ce projet, il représentait l'Université de Grenoble Alpes.

En dehors de sa carrière scientifique de haut niveau, chacun d'entre nous a pu apprécier son courage après un premier accident grave dont il s'était relevé et qui forçait l'admiration de tous. Il avait par ailleurs su insuffler au sein du canceropôle CLARA une nouvelle dynamique d'équipe, avec enthousiasme et toujours beaucoup d'humanité.

Sa vision et son leadership vont manquer à notre communauté tout entière, nous garderons de lui le souvenir d'un érudit humaniste, cherchant sans relâche à mettre son savoir étendu au service des plus jeunes et de ceux qui ont pu travailler à ses côtés.

## AGENDA

### SOLVATHONS

05/12/2025 à Montpellier (IMR0012 et IMR0052)



### FORMATIONS BIOLOGISTES :

13/01/2026,  
09/03/2026

## RETOUR SUR ...

### LES ½ JOURNEES PRESCRIPTEURS

Le 1er et le 15 octobre 139 prescripteurs KC puis 132 prescripteurs MR-OC se sont virtuellement réunis. Ces temps d'échange ont été l'occasion de partager nos expériences, de diffuser les dernières actualités du PFMG2025 et d'AURAGEN, et permettre ensemble de réfléchir à l'intégration des nouvelles technologies dans les parcours de soins.

Merci à tous les intervenants pour la qualité de leurs présentations et à l'ensemble des participants pour leur présence !

### Les SOLVATHONS

Grand succès pour les Solvathons 2025 !

- CHU de Clermont-Ferrand Novembre 2025 / CHU de Bordeaux juin 2025 pour les IMR0012 et IMR0052
- CHU de Lyon en septembre 2025 pour les IMR de la filière BRAIN TEAM
- CHU de Grenoble en juin 2025 / CHU de Montpellier en juin 2025 pour les IMR0012, IMR0052 et IMR0027



## L'APPORT DU PFMG EN CANCER : L'EXEMPLE D'UN CAS DE TUMEUR CEREBRALE

Tom, 14 ans, et la chasse aux indices génétiques de sa tumeur cérébrale.

Tom est un adolescent de 14 ans qui a développé une grosse tumeur au cerveau, dans la partie avant gauche. Les examens montrent une masse qui appuie sur des zones sensibles, provoquant des maux de tête et des problèmes de vision. Après une opération pour enlever la tumeur, les médecins constatent qu'elle a des caractéristiques agressives, mais son profil ressemble finalement à un type de tumeur généralement moins dangereux, appelé astrocytome pilocytique.

Cependant, les analyses génétiques de routine ne trouvent aucune anomalie connue dans les gènes souvent impliqués dans ce type de tumeur. C'est là qu'intervient AURAGEN, une plateforme spécialisée dans l'analyse approfondie des gènes.

Grâce à des techniques poussées (comme le séquençage complet du génome et de l'ARN), AURAGEN découvre une anomalie cachée : une duplication dans le gène FGFR1, qui pourrait être une cible pour des traitements spécifiques. Pourquoi c'est important ?

Découvrir l'invisible : Les analyses classiques n'avaient rien détecté, mais AURAGEN, plus sensible, a trouvé une piste thérapeutique.

Un espoir de traitement : Cette anomalie ouvre la porte à des médicaments ciblés, qui pourraient mieux contrôler la tumeur que les approches classiques.

Un diagnostic plus précis : Même si la tumeur semble agressive, son profil génétique permet d'affiner le pronostic et le suivi.

Ce cas montre comment les technologies avancées comme celles utilisées sur AURAGEN peuvent changer la donne pour des patients comme Tom, en révélant des informations cruciales pour adapter au mieux leur prise en charge. Une réunion avec les médecins est prévue pour discuter des options possibles.

### Société Française de Médecine Prédictive et Personnalisée (SFMPP) :

Alain Viari et Anne Mc Leer ont présenté le bilan du déploiement du FFPE au sein du GCS AURAGEN depuis le 2me semestre 2023. En 2 ans, plus de 200 dossiers FFPE ont pu être séquencés, malgré les défis techniques. Un enjeu indispensable pour assurer une équité d'accès à la médecine génomique sur tout le territoire AURAGEN, car la congélation des tissus, qui reste la référence pour optimiser la robustesse des résultats, n'est souvent pas accessible hors CHU.



### UN CLIC POUR 3 DIAGNOSTICS:

Auramatcher réduit l'errance diagnostique

Un article paru le 30/09 dans l'American Journal of Human Genetics portant sur les variants hétérozygotes pertes de fonction EIF3A et EIF3B (PMID: 41033306) a permis une requête Auramatcher le jour même. Auramatcher a interrogé la base de données Auragen, et identifié trois diagnostics possibles en quelques secondes. Parmi ces trois, deux ont été confirmés rapidement via le retour des cliniciens et la corrélation génotype-phénotype, permettant l'émission des comptes rendus le 02/10, réduisant significativement l'errance diagnostique de ces patients.

Grâce à cette approche, les cliniciens vont pouvoir prioriser les investigations les plus pertinentes, évitant des parcours diagnostiques longs et coûteux et permettant un conseil génétique adapté.

### AURAGEN EN CONGRES



AURAGEN au 34ème colloque de l'ACLF (Association des Cytogénéticiens de Langue Française) à Strasbourg : Virginie Bernard et Alexis Praga ont présenté un nouvel outil interne, BARACUDA, visant à détecter les anomalies chromosomiques en mosaïque: des aneuploidies aux CNV classiques ! Le reflet d'un grand travail bioinfo et cytogénétique, qui a conduit à plusieurs nouveaux diagnostics inaccessibles sans cette nouvelle approche.

RDV aux 13èmes Assises de  
Génétique Humaine et Médicale à  
Cannes du 27 au 30/01/2026

ESHG 2025 à Milan : plusieurs de nos collaborateurs ont participé à ce grand rdv de la génétique médicale en Europe qui a eu lieu en juin 2025.

Retrouvez sur notre site internet un template pour vos posters et présentations orales - Rubrique « Formation et Recherche »

## QUELQUES CHIFFRES

### Activité 2025 du LBMMS : une très belle dynamique collective

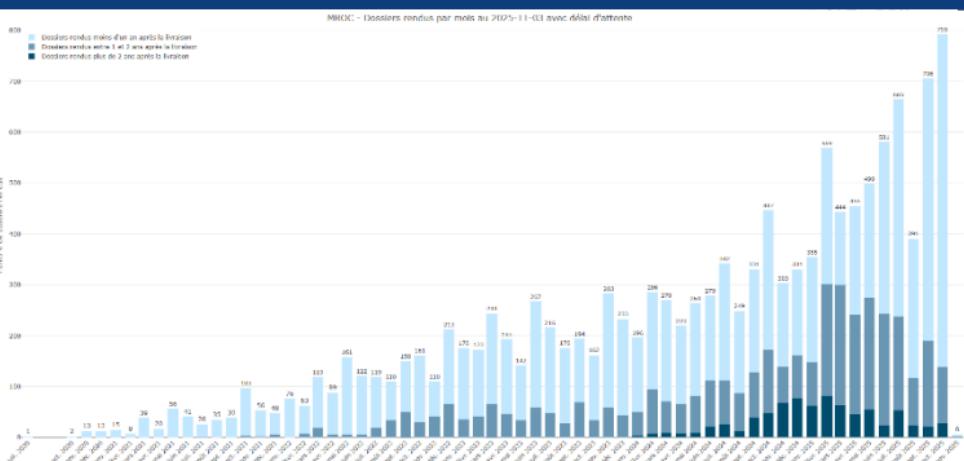
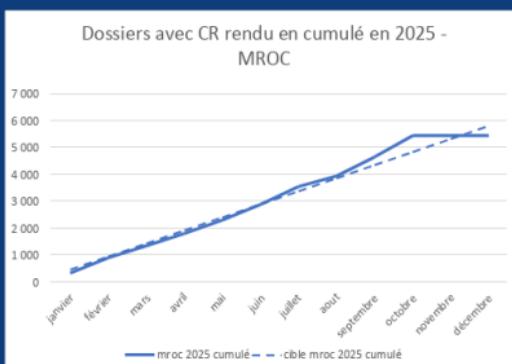
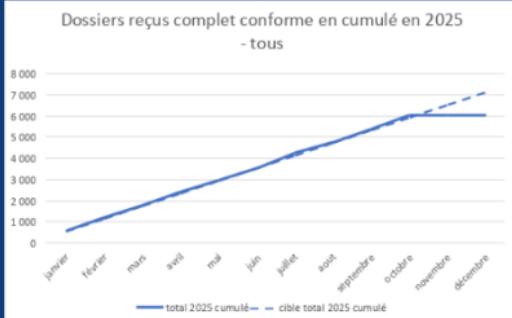
L'année 2025 témoigne d'un engagement fort et continu sur l'ensemble du territoire AURAGEN de chacun d'entre nous..

Au 31 octobre, le nombre de dossiers reçus complets-conformes dépasse très légèrement les prévisions par rapport aux objectifs initiaux.

Mais c'est surtout sur le rendu des comptes rendus MROC que la dynamique est particulièrement marquante : +613 dossiers rendus aux prescripteurs en octobre par rapport aux projections établies en début d'année. Ce dépassement reflète le dynamisme collectif des biologistes habilités sur l'ensemble du territoire AURAGEN ainsi que l'implication de l'équipe des biologistes salariés AURAGEN dans le renfort apporté.

☒ La lecture du graphique sur les dossiers rendus montre clairement l'effort soutenu pour prioriser les dossiers les plus anciens, avec une baisse significative du nombre de dossiers en attente depuis plus d'un an. Cette mobilisation exemplaire illustre la volonté partagée d'améliorer les délais de rendu des examens prescrits.

Les trois graphiques présentés ci-contre illustrent cette activité soutenue et confirment la vitalité du réseau AURAGEN. Bravo à toutes les équipes pour leur mobilisation exemplaire et leur contribution à une médecine génomique toujours plus accessible et soucieuse d'améliorer chaque jour ses process!



Nous clôturons cette deuxième newsletter avec la superbe fresque créé par le Dr Lucas GAUTHIER.

Véritable signature visuelle du GCS AURAGEN elle orne la salle de pause du Wet Lab.



Parfaite pour vos fonds d'écran, l'image est disponible en téléchargement sur le site Auragen :

<https://www.auragen.fr/wp-content/uploads/2025/11/fresque.jpg>