

EDITO

Avec ce 3^{ème} numéro au nouveau design, AURAGENews s'inscrit dans la durée et fait maintenant partie de vos habitudes! A la croisée de toutes les expertises dont AURAGEN est riche, elle vise à vous offrir une vue d'ensemble des actualités à ne pas manquer, à valoriser vos travaux, et à anticiper les changements à venir.

AURAGENews a été élaborée avec l'ensemble des pilotes des processus du LBMMS mais également les bonnes idées de chacun. N'hésitez pas à faire part de vos idées à AURAGEN.secretariat@chu-lyon.fr

QUOI DE NEUF

LA PRESCRIPTION

- **Questionnaire satisfaction prescripteurs** Nous remercions chaleureusement les différentes personnes impliquées lors de cette enquête : les répondants et les participants aux réunions de travail qui ont permis d'élaborer un plan d'action. Ce plan d'action sera communiqué par mail dans les prochains jours.
- **Mise en place de 3 nouvelles pré-indications** Migraine hémiplegique familiale, Prédisposition aux hémopathies malignes de l'enfant et de l'adolescent, hypertension artérielle monogénique du sujet jeune.
- **Nouveauté Hygen** Mise en place des comptes rendus apparentés.
- **Point activité** Nous venons de passer le cap du 30 000^{ème} dossier validé en RCP MR-OC !!
- **Formations CPGs** Suite à la demande de formation de nombreux CPGs et à la journée nationale qui a eu lieu le 25/11/2025, des sessions régulières de formation des CPGs sont proposées en visioconférence (prochaines dates : 23 et 25/06/2026).

LE WET LAB

Avec l'évolution constante de la production et des pratiques au laboratoire, nous avons amélioré le Système de Gestion du Laboratoire, « SLIMS ».

Certaines étapes ont été redécoupées, donnant la possibilité à plusieurs techniciennes d'intervenir là où une seule réalisait l'ensemble des tâches auparavant, permettant ainsi une fluidification du flux et l'absorption de l'activité cancer sur le même temps. Les étapes de contrôles qualité post-séquençage ont été ajoutées afin de faciliter les retours des échantillons sur les étapes précédentes en cas d'échec. Des modules facilitant l'automatisation ont été ajoutés. Enfin, SLIMS gère maintenant les code-barres 2D des tubes de stockage longue durée des acides nucléiques dont le transfert dans l'Arctic® est en cours.



Photo de l'Arctic® et de son intérieur



L'INTERPRETATION

- Toujours plus nombreux : depuis le début de l'année 2026, 17 biologistes et praticiens en formation (PEF) nous ont rejoint pour participer à l'interprétation des génomes !! Nous comptons en effet 5 nouveaux biologistes et 9 praticiens en formation (PEF) coté maladies rares (MR), et 3 nouveaux biologistes coté Cancer (KC solide). Il est encore possible de rejoindre cette grande équipe ! Pour tout biologiste intéressé, merci d'envoyer votre candidature à l'adresse AURAGEN.secretariat@chulyon.fr

- Encore un nouveau record coté MR !



En mars, 967 comptes rendus ont été validés. Avec une moyenne mensuelle de 737 comptes rendus (CR) remis au prescripteur depuis début 2026. Coté KC, c'est le mois de décembre qui a été le plus prolifique : 139 CR (34 liquide et 105 solide), avec une moyenne mensuelle de 118 CR remis chaque mois au prescripteur depuis début 2026.

- Mise en place du circuit RNAseq rapide dans le cadre du protocole national GRAALL : les prélèvements centralisés à Paris Saint-Louis sont ensuite transférés sur AURAGEN pour séquençage rapide RNAseq, permettant une stratification des patients avant la fin du traitement d'induction, basée sur la présence des transcrits de fusions et l'utilisation du classifieur ALL-CatchR.

- Réunion mensuelle "Les dossiers du dernier jeudi" le dernier jeudi de chaque mois à 11h30 sera dédiée à la discussion de cas de génomes ouvertes à tous les biologistes/PEF et pour toutes les préindications. L'objectif de ces sessions est de partager et discuter : des cas de génomes complexes ou "atypiques" (Remaniements chromosomiques, variants "piégeux"...), des demandes d'avis, notamment sur l'interprétation de variants moléculaires (SNV, CNV, SV, variants mitochondriaux, STR...), de toutes situations posant des difficultés d'analyse ou d'interprétation, des résultats post génomiques utiles à partager, d'expériences sur des dossiers riches en enseignements (formation continue).

Un temps riche en échanges autour d'ateliers de réflexion collective sur plusieurs thématiques phares de la médecine génomique afin d'anticiper les évolutions à venir, ainsi que plusieurs points d'étape sur les grands projets en cours. Un format qui favorise la communication et l'esprit d'équipe cher à AURAGEN. L'expérience se renouvelle en septembre au Centre Léon Berard.

LA BIOINFO

La nouvelle version d'Aurapport touche à sa fin! Livraison anticipée en juin.

C'est le résultat d'un travail très collaboratif. Plusieurs groupes bioinfo / bio ont uni leurs forces pour repenser la présentation des variations et enrichir les annotations. La mise à jour de Gencode, l'élargissement du catalogue des expansions nucléotidiques et la refonte de la priorisation des gains / pertes de copies sont trois grandes améliorations. Une relance rétrospective de l'ensemble des dossiers déjà livrés est en cours. Les premiers résultats sont prometteurs, plusieurs rattrapages de dossiers ont été déjà validés... et ça n'est qu'un début. Les résultats complets seront co-présentés avec les biologistes lors de la prochaine journée des biologistes.

RETOUR SUR

COMOP/Inter-Axe présentiel

Le 20/03/2026, pour la première fois, les membres du COMOP et de l'Inter-Axe se sont réunis en présentiel pour une journée ensoleillée au CHU de Grenoble.



Journée Maladies Rares

Cette année à l'occasion de la journée internationale des maladies rares le 28 février 2026, le GCS AURAGEN a eu à cœur de rappeler son implication dans le déploiement de la médecine génomique au bénéfice des patients atteints de maladies rares, dans le cadre du PFMG2025.

Une série de **5 posts publiés sur LinkedIn**, à retrouver sur www.auragen.fr, mettant en lumière les **enjeux des maladies rares, les parcours de soins des patients** et la mobilisation du territoire AURAGEN dans ce domaine.

Un grand merci à Lucas GAUTHIER et Auriane LUVET pour leur impulsion et leur créativité.



JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

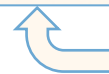
Ils nous ont rejoint récemment :

Marc BARRITAUL, biologiste en bio-informatique (basée au CLB)

Enzo CALFAPIETRA, bioanalyste pour le soin en oncologie (basé au CLB)

Alexis PRAGA, biologiste interpréteur (basé au CHUGA)

Pauline SAUVAIGO, responsable post-analytique (basée aux HCL)



AURAGEN EN CONGRES

AURAGEN fait son festival

Lors des **13^{ème} assises de Génétique Humaine** et médicale le janvier 2026 à Cannes, le GCS AURAGEN a été très présent pour valoriser son activité et ses résultats. Merci à tous les intervenants pour leurs efforts et leur dynamisme !! → **23 Posters / 13 E Posters / 9 Communications orales !**



Encore de nombreux Solvathons en 2026 ! Malformations cérébrales : le 02/03 à Lyon --- DI et Malformations sans DI : le 27/03 à Toulouse (+ malformations oculaires), le 29/04 DROM COM (visio), le 29/05 à Nîmes --- Troubles du spectre autistique : le 12/06 à Saint-Etienne (visio).

Evaluation COFRAC du 25 au 27 février 2026

Cette évaluation dite de surveillance a mis en lumière de très nombreux points forts, et surtout : **aucun écart critique**. C'est une très belle reconnaissance du travail accompli et de l'engagement de chacun dans la démarche qualité, reconnaissance qui vient confirmer la qualité du travail collectif mené par tous depuis le début du projet AURAGEN ! Celle-ci a conduit au **maintien de l'accréditation 8-4198** relative aux examens médicaux du Laboratoire de Biologie Médicale du GCS AURAGEN pour les activités précisées dans l'annexe technique à l'attestation d'accréditation en vigueur. (Liste des sites et portées disponibles sur www.cofrac.fr)

AGENDA

26.06.26 // Journée des biologistes Maladies Rares - Oncogénétique à St-Etienne

30.06.26 // Formation AURAGEN biologistes et praticiens en formation

12 et 13.10.26 // Formation « SV-Génome » à Lyon. Date limite d'inscription 15/06/2026!

29.10.2026 // Journée médico-scientifique Lyon

Les rendez-vous hebdo :

Mardi après-midi : RVI Cancer liquide / Vendredi après-midi : RVI Cancer solide

NOUVEAU « les dossiers du dernier jeudi », présentation de cas cliniques MR-OC

Une communication dont l'utilité et l'efficacité s'illustre à travers le nombre de prescriptions en **circuit rapide**, suite à la présentation du circuit par Lucas Gauthier : **53** prescriptions en mai 2026 vs 24 en mai 2025, soit une augmentation de +120 %. Le circuit rapide **est dédié aux mineurs hospitalisés** en réanimation ou en soins intensifs, lorsque le résultat est susceptible d'orienter immédiatement la prise en charge. Outre des adaptations thérapeutiques décisives, ces résultats rendus dans un délai médian de 16 jours (seulement 5 jours pour certains dossiers), permettent d'orienter les soins et préciser le pronostic afin de proposer un accompagnement optimal à ces patients et leur famille. Ce circuit confirme chaque mois son impact concret pour les situations pédiatriques critiques.

EN BONUS : La sélection officielle d'AURAGEN dans la catégorie « court métrage » sur la thématique du consentement, qui n'a malheureusement pas remporté la palme...

Malgré tout : montée des marches sur le tapis rouge, avec **l'ensemble des acteurs d'AURAGEN**... Et un AURApéro digne des plus belles soirées du festival.



[Voir le film gagnant](#)



[Voir le film fait par l'équipe AURAGEN](#)



[Voir les meilleurs moments AURAGEN du séminaire](#)

A VENIR...

- **En cours** : 59^{ème} European Human Genetics Conference à Gothenburg (Suède) du 13 au 16/06/26 en hybride. Deux communications orales pour le LBMMS : Virginie BERNARD pour un retour sur 6 ans de bioinformatique « *Advancements in Rare Disorder Diagnosis: Six Years of Experience with Auragen's Genomic Diagnostic Pipeline sur AURAGEN MR* » et Frédéric TRAN MAU THEM pour présenter l'outil Auramatcher « *Auramatcher: Scalable Reanalysis of 17,000 Clinical Genomes to Boost Rare Disease Diagnostics within the French Genomic Medicine Initiative* »
- 5^{ème} rencontre SHS et médecine génomique organisée par le PFMG2025 le 24/06 et 25/06 à Rennes : présentation des 1ers résultats de SEQOGEN par Paul Cotton.
- Séminaire de génétique de l'Ouest Du 10 et 11/09/26 au Croisic sur la thématique des troubles sensoriels : présentation de Nicolas Chassaing sur les malformations oculaires, et plusieurs autres communications à venir
- Colloque ATC à Marseille (au stade Vélodrome !) le 01 et 02/10/26 : présentation de Jérémie Mortreux sur l'interprétation et les variants de signification inconnue.

ACTIVITÉ : Objectif 2026 : garder le rythme... sans finir noyés

Depuis le début de l'année, l'activité du LBMMS AURAGEN reste particulièrement soutenue sur l'ensemble du territoire — preuve que la dynamique collective ne faiblit pas 🚀

Côté dossiers complets-conformes, la dynamique MR/OC est bien au rendez-vous, avec une activité légèrement supérieure aux volumes attendus à cette période de l'année. Du côté Cancer, la progression reste un peu plus modérée que celle imaginée en début d'année, mais l'activité globale du laboratoire reste pleinement alignée avec la trajectoire 2026.

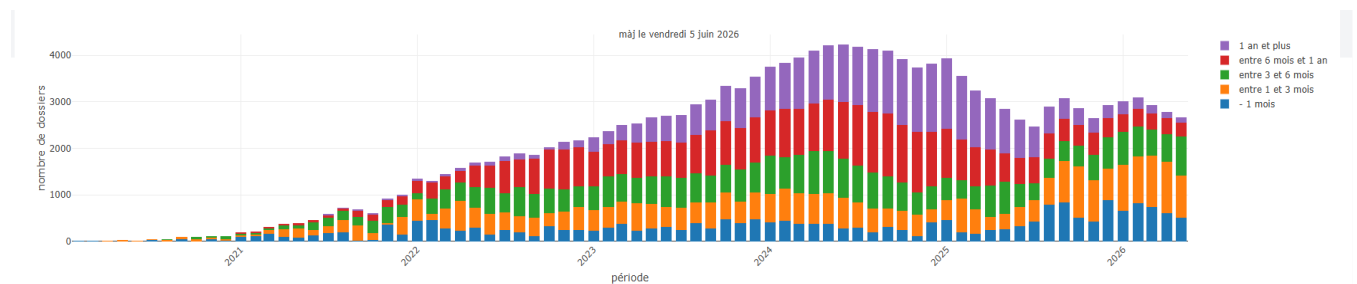
Outre la dynamique des rapides déjà évoquée, celle la plus marquante reste probablement celle du rendu des comptes rendus MR/OC :

À fin mai, plus de 3 600 comptes rendus MR/OC avaient déjà été remis aux prescripteurs, soit un rythme largement supérieur à la trajectoire envisagée initialement, avec près de 756 CR rendus chaque mois depuis le début de l'année. Un rythme qui témoigne surtout de l'engagement collectif des équipes du territoire et du LBMMS.

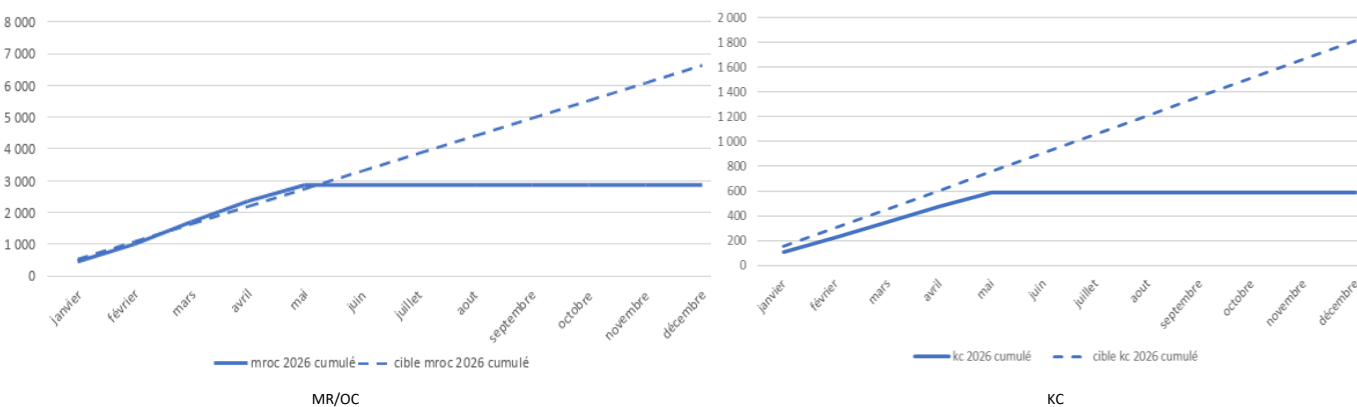
Et ce rythme soutenu commence aussi à produire un effet visible sur les dossiers les plus anciens : le nombre de dossiers en attente d'interprétation (730 dossiers) depuis plus de 12 mois diminue progressivement, reflet du travail collectif engagé depuis plusieurs mois par chacun d'entre vous et l'ensemble des équipes du LBMMS AURAGEN.

La piscine n'est pas encore totalement vide 😊... mais pour la première fois depuis longtemps, le niveau baisse suffisamment pour commencer à distinguer les premières lignes du fond 🐠

Evolution du nombre de dossiers en attente d'interprétation (en fin de période) (au 30/05/2026) en MR/OC



Dossiers reçus complet conforme en cumulé en 2026



CAS CLINIQUE

Quand Génome, Expression ARN, et HRD convergent pour reconsidérer un diagnostic

Chez une patiente de 45 ans atteinte d'un cancer séreux de l'ovaire multi-traité, l'analyse AURAGEN a mis en évidence un profil moléculaire peu compatible avec le statut de haut grade initialement suspecté : mutation activatrice de *KRAS*, absence de mutation de *TP53*, expression conservée de TP53, et surtout statut HR* proficient confirmé par trois approches indépendantes (scarHRD, HRDetect, CHORD), rendant très improbable un faux négatif HRD.

En parallèle, une délétion homozygote focale de *BCOR* identifiée sur le génome a été confirmée au niveau ARN par une perte d'expression, renforçant fortement l'hypothèse d'une altération biologiquement active. Cette perte est associée à une surexpression identifiée en ARN de *CDKN2A* (p16). L'ensemble de ces données converge vers un profil plus compatible avec un carcinome séreux de bas grade, incluant des éléments génomiques évocateurs d'une prolifération élevée.

Ces résultats illustrent l'apport d'une approche multimodale pour suivre une hypothèse diagnostique jusqu'à sa confirmation.

Au-delà de la relecture diagnostique, cette réévaluation moléculaire a une portée thérapeutique directe : la réorientation vers un profil compatible avec un carcinome séreux de bas grade *KRAS*-muté permet de discuter l'accès à des stratégies ciblées spécifiques, y compris dans un essai clinique actuellement ouvert en France.

**le statut HR vise à identifier un déficit en réparation de l'ADN par recombinaison homologue*

Pourquoi ce cas pouvait évoquer un carcinome séreux de haut grade

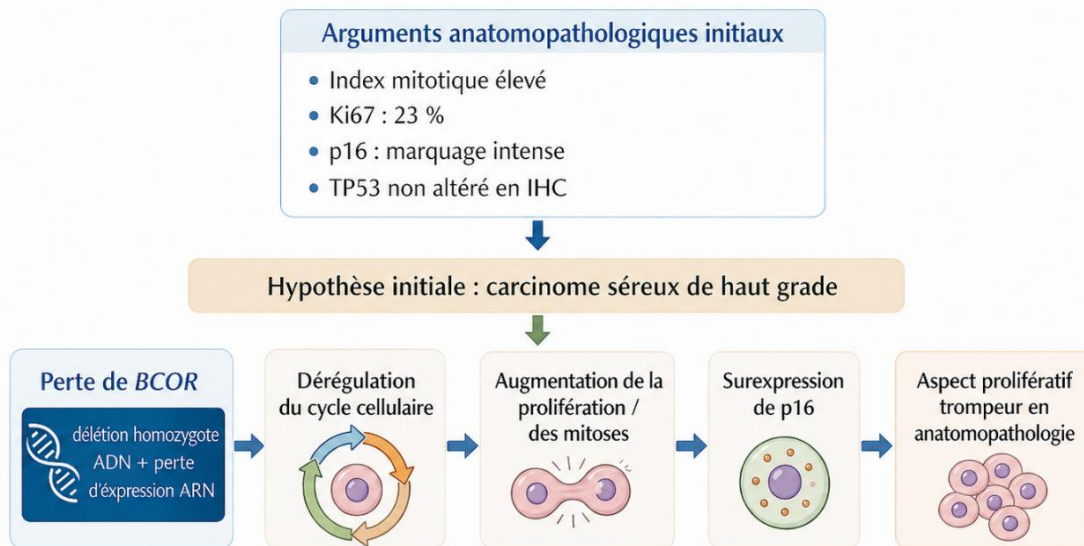


Figure. L'index mitotique élevé, le Ki67 à 23 % et le marquage intense de p16 pouvaient initialement orienter vers un carcinome séreux de haut grade. L'analyse AURAGEN a mis en évidence une *perte de BCOR*, démontrée à la fois au niveau de l'ADN et de l'ARN. Cette altération fournit une explication plausible à la dérégulation du cycle cellulaire et au phénotype prolifératif observé, et éclaire a posteriori l'orientation diagnostique initiale, alors que le profil moléculaire global est plus compatible avec un bas grade.

ANNONCE LE JUMENT NUMERIQUE V2 EST DISPONIBLE

Dans le cadre du projet SEQOGEN, programme d'évaluation médico-économique et organisationnelle du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025), les équipes du Centre Ingénierie et Santé (CIS) de l'École des Mines de Saint-Étienne, en lien avec les LBMMS FMG ont finalisé la version 2 du Jumeau Numérique relatif à la modélisation d'une plateforme de séquençage génomique.

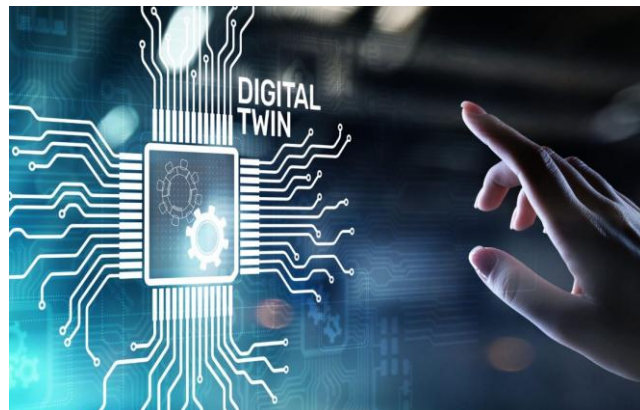
Ce nouvel outil prolonge les travaux initiés en collaboration entre l'Ecole des Mines de Saint-Etienne, le Centre Léon Bérard, et les LBMMS FMG

Il est désormais accessible sur le site de l'École des Mines de Saint-Étienne (<https://seqogen.cis-lab.emse.fr/>) et constitue l'un des livrables du Work Package 1 de SEQOGEN consacré à l'évaluation organisationnelle et aux coûts de production des LBMMS FMG.

Développé à partir des retours d'expérience et des données opérationnelles des deux laboratoires France Médecine Génomique AURAGEN et SeqOIA, ce jumeau numérique repose sur une modélisation détaillée des différentes étapes de la chaîne de production génomique, depuis la réception des échantillons jusqu'au séquençage réalisé et conforme.

Véritable outil d'aide à la décision, il permet de simuler différents scénarios organisationnels, d'évaluer leurs impacts sur les délais, les ressources mobilisées ou encore les capacités de production, et d'anticiper les évolutions futures des plateformes de médecine génomique. Son ambition est de fournir un modèle générique, adaptable à différents contextes organisationnels, afin d'accompagner le déploiement et l'amélioration continue des infrastructures de séquençage à très haut débit.

Le LBMMS AURAGEN s'est très fortement impliqué dans la conception, l'enrichissement et la validation de ce modèle aux côtés de l'équipe SEQOGEN, contribuant ainsi à la production d'un outil scientifique inédit au service de la médecine génomique française.



COMMUNICATION



Un nouveau site internet, plus ergonomique, plus dynamique, pour tous les acteurs et utilisateurs d'AURAGEN... Objectif automne 2026 !! En attendant, retrouvez nous sur www.auragen.fr où vous trouverez de nombreuses informations et ressources utiles



Restez informés au jour le jour des actualités du GCS AURAGEN en vous abonnant sur [LinkedIN](#)