

Christine Vinciguerra¹, Sandrine Boyault¹, Anne Thomas¹, Virginie Bernard¹, Julien Thevenon¹, Anthony Ferrari¹, Eulalie Lasseaux¹, Anne Mc Leer¹, Carole Ferraro-Peyret¹, Christine Waymel¹, Damien Sanlaville¹, Alain Viari¹, Flore Matthieu¹, Consortium AURAGEN

1 GCS AURAGEN, 5 place d'Arsonval, 60993 LYON

Laboratoire de Biologie médicale du PFMG2025 créé en 2017

Quelques chiffres à fin 2025

27 211 prescriptions, dont 22 942 en MR et OG et 4 269 en Cancer

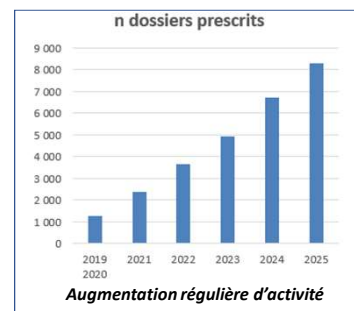
69 119 échantillons séquencés, 200 dossiers livrés par semaine

18 283 comptes-rendus, dont 14 892 en MR et OG et 3 391 en cancer



Analytique wet

- Séquenceurs très haut débit: deux NovaseqXplus® depuis 2024 et de trois Novaseq 6000®
- Acquisition d'un MiSeq100 pour la normalisation des bibliothèques
- Diminution des coûts par remplissage optimisé des flow cells (24 patients par S4, 64 patients par 25B)



Analytique dry

- Traitement des données brutes par des outils développés en interne, avec des pipelines robustes validées et mis en production avec un travail collaboratif avec les biologistes experts Auragen, en suivant les recommandations de la communauté internationale.
- Interface spécifique d'interprétation priorisant SNV, CNV, SV, STR et variations complexes en fonction de chaque dossier, combinée à une application commerciale de tri de variants
- BARACUDA : outil de priorisation et visualisation des CNV en mosaïques et des disomies uniparentales dans les maladies rares

Poster
P206
#49562

Poster
P231
#49681

Poster
P675
#49532

Poster
P662
#49432

Posters
P342
#49859

Session simultanée 10,
11h15,
jeudi 29 janvier
#49224

Poster
P308
#49712

Poster
P341
#49798

Session simultanée 2,
18h mardi 27 janvier
#49431

Interprétation et validation biologique

Conventions avec 40 établissements

166 habilitations de biologistes

Recrutement de biologistes dédiés à l'interprétation= 8 recrutements depuis mai 2024

Praticiens en formation (internes, assistants, ingénieurs...) : 79 habilitations

Solvathons: journées dédiées à l'interprétation de dossiers et à des échanges de pratiques

= 7 réalisés en 2025, 6 prévus en 2026

Réunions mensuelles (MR) ou hebdomadaires (Cancer) avec l'ensemble des interpréteurs



Accréditation COFRAC

Depuis 1^{er} mai 2024 (première visite en décembre 2023. 3^{ème} visite en février 2026)

Outils de suivi des contrôles de qualité dont CQI

Des actions collectives et dynamisantes

Interactions avec cliniciens pour dossiers rapides

Webinaire annuel avec les prescripteurs + enquêtes pour amélioration des outils et pratiques

Réunions d'interprétation clinico-biologique pour la majorité des préindications

Ce travail est rendu possible grâce au plan France médecine génomique 2025