

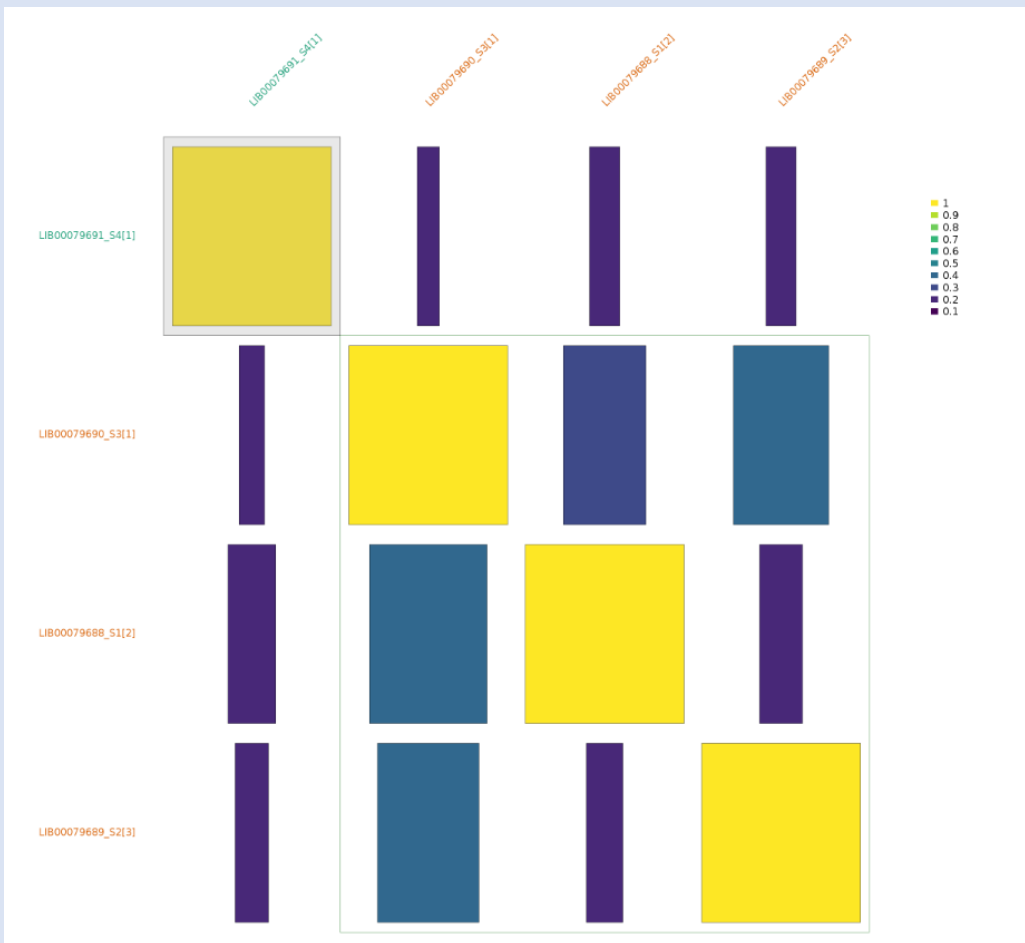
Bioinfo@AURAGEN constitutionnelle

routine automatisée de soin accrédité, vers le soutien à la recherche clinique

Virginie BERNARD, Quentin CHARRET, Clément LIONNET, Maelle MARTINET GERPHAGNON, Caroline MEGUERDITCHIAN, Valentin KLEIN, Cornelia MAHITASOA, Damien GENESTE, Anne-Sophie SERTIER, Christine VINCIGUERRA, Jean François SCARIOT, Anthony FERRARI, Alain VIARI, Julien THEVENON, Consortium AURAGEN
GCS AURAGEN, 5 place d'Arsonval, 60993 LYON



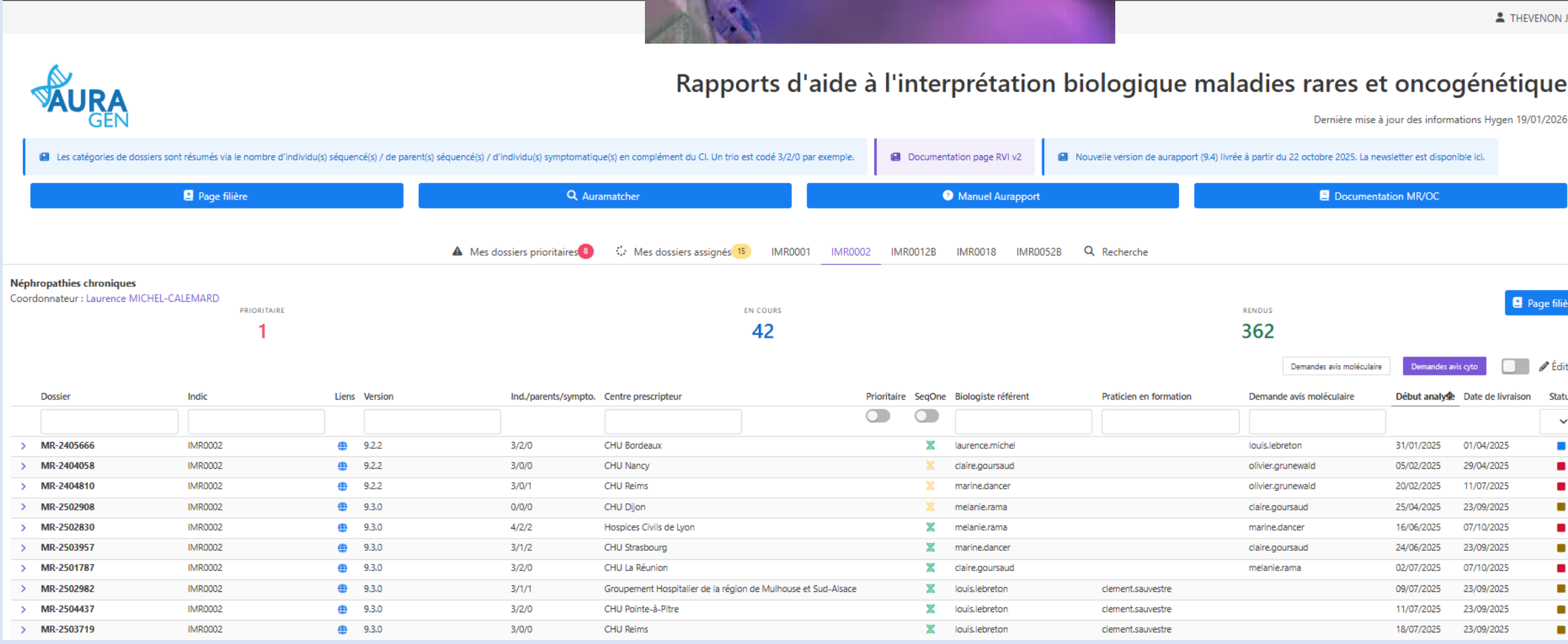
Routine de production génomique constitutionnelle ~ 200 prescriptions hebdomadaires



hygen	indic	sample	index	type	sex	sexok	swpok	genok
MR-1900205	IMRT001	LIB00079691_S4	1	TES	F	✓	✓	?
MR-2508674	IMR0012	LIB00079690_S3	1	PRI	F	✓	✓	✓
MR-2508674	IMR0012	LIB00079688_S1	2	PRI	M	✓	✓	✓
MR-2508674	IMR0012	LIB00079689_S2	3	PRI	F	✓	✓	✓

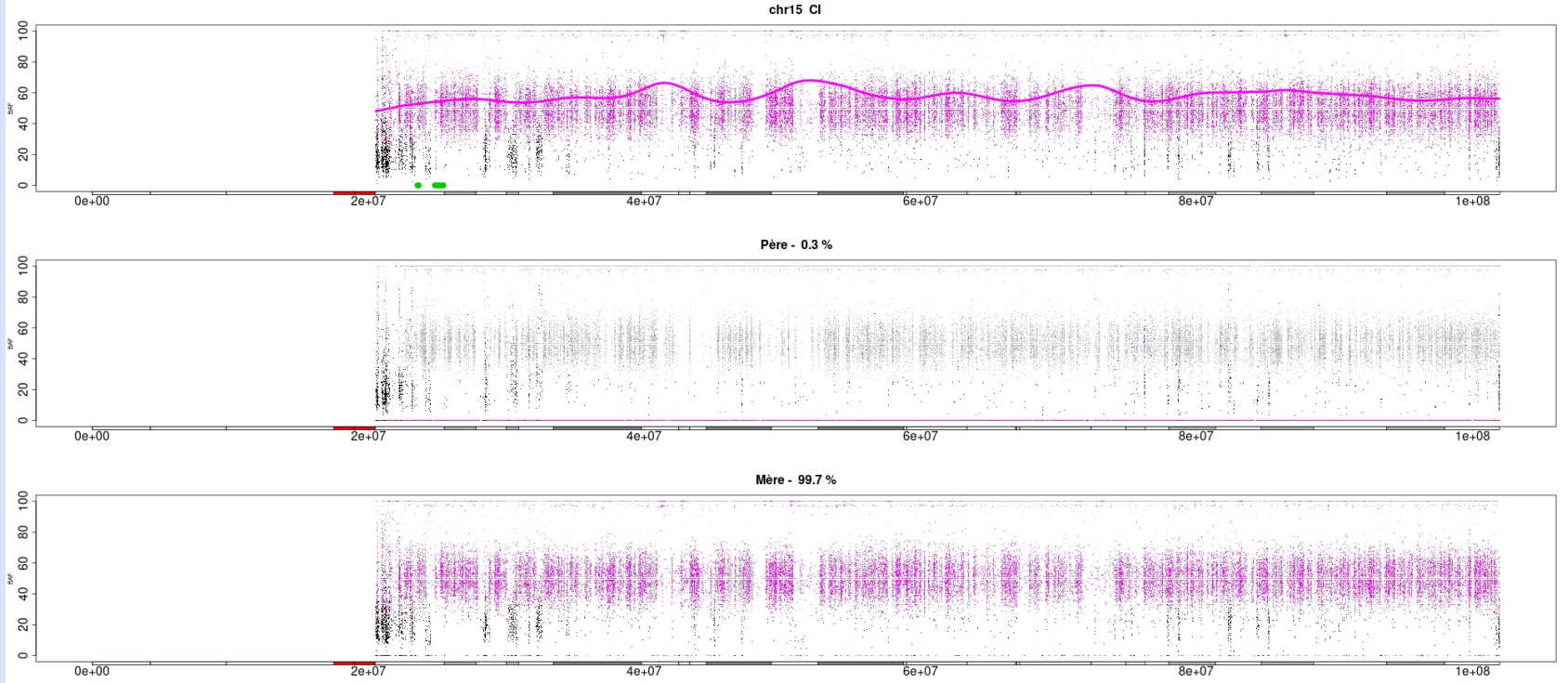
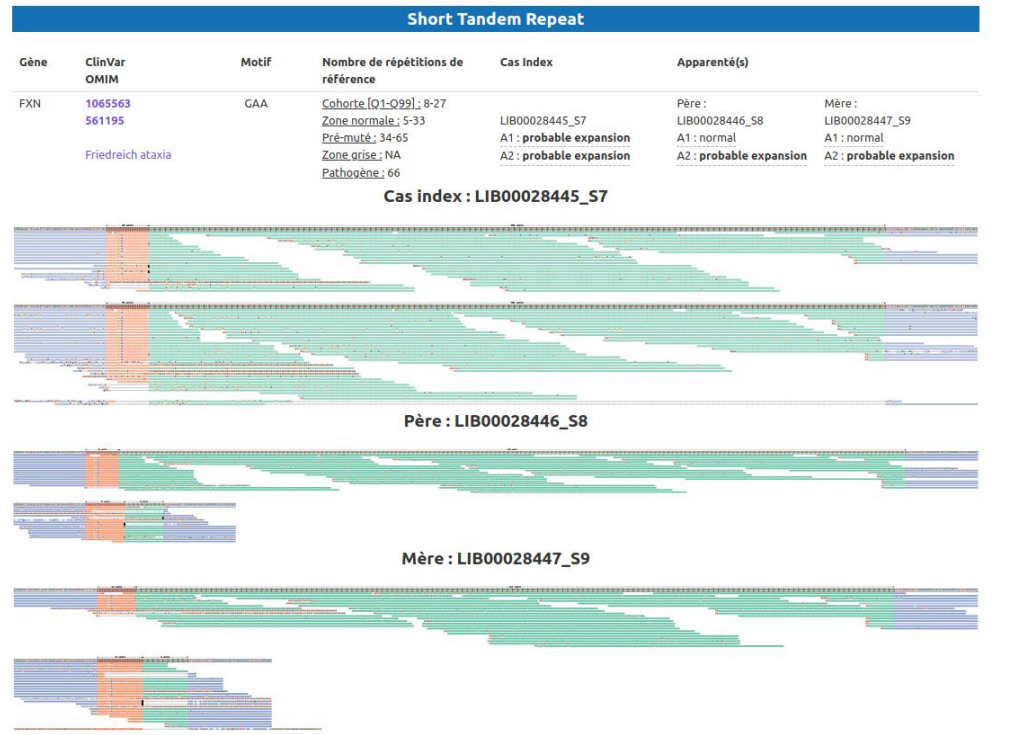
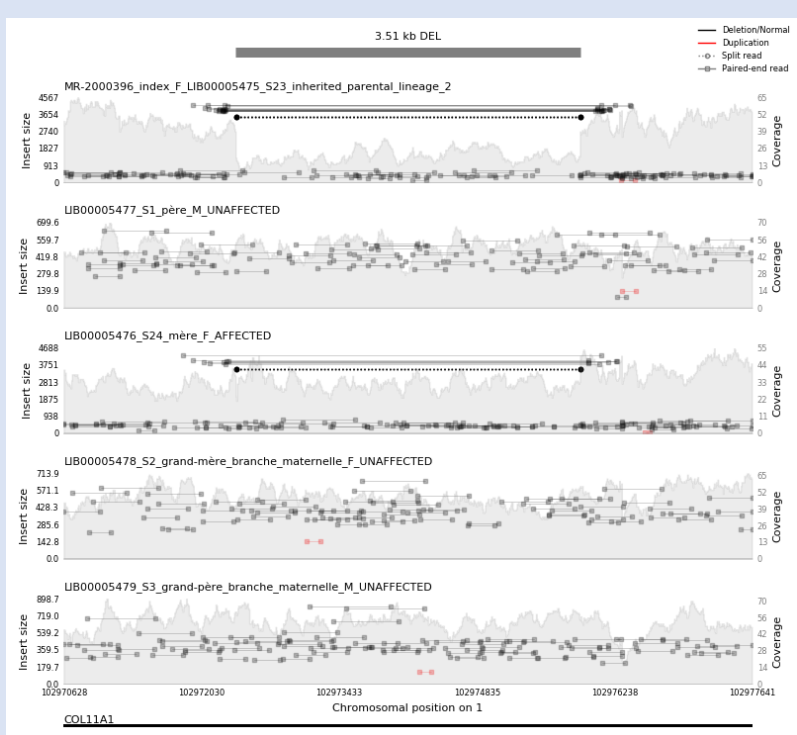
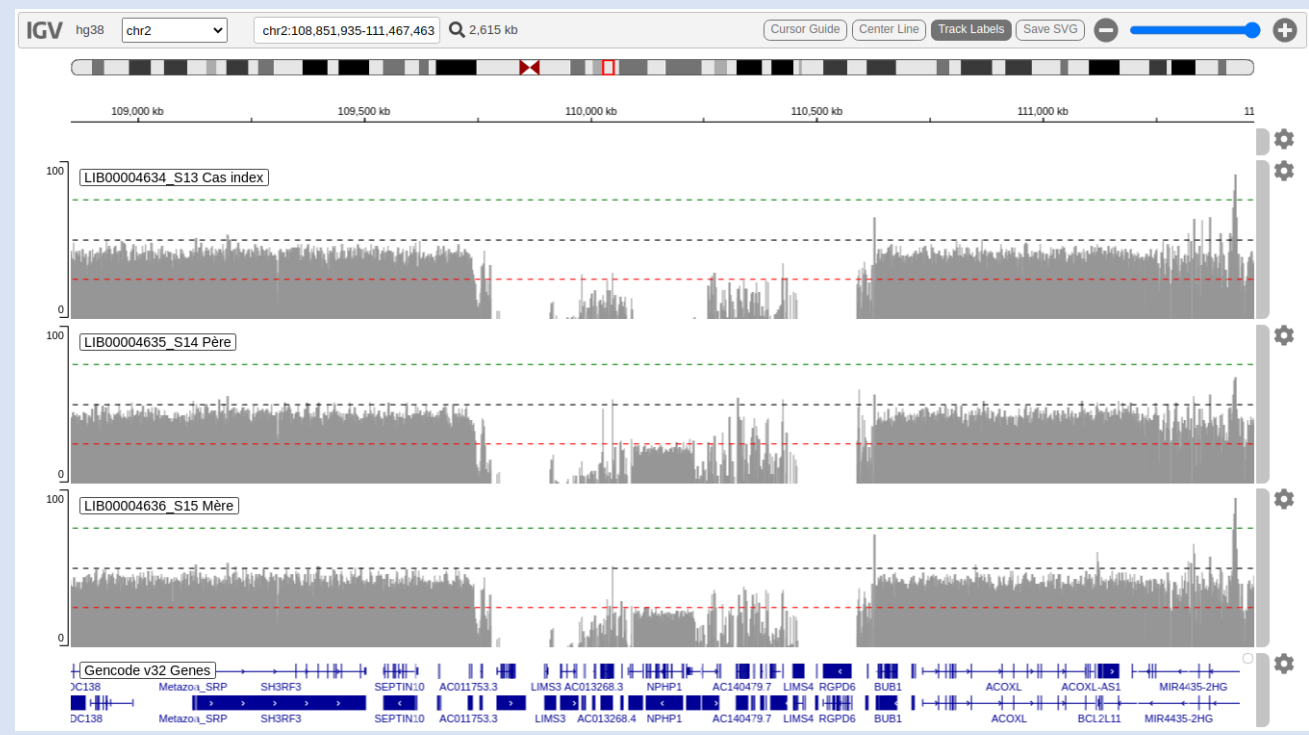


Suivi de la production – identitovigilance et **qualité** wet & dry
Analyses génomiques **accréditées** pour le diagnostic
Maintien constant de la qualité des données remises à l'interprétation
Portail **personnalisé** d'accès aux données à interpréter



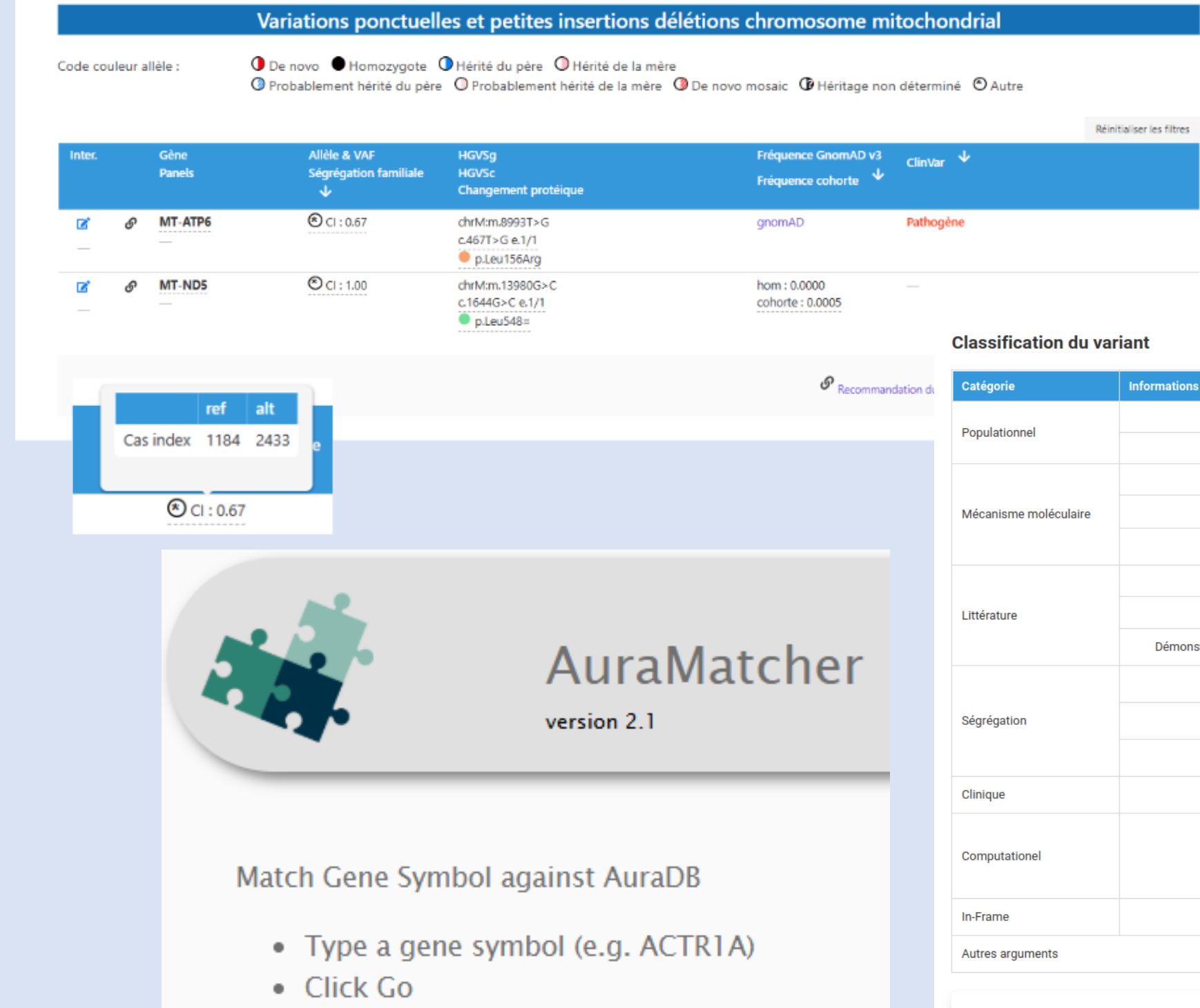
Pipelines d'analyses robustes - SNV CNV SV disomies et variants complexes Complémentarité Aurapport et SeqOne

Utiliser au mieux le NGS Illumina : CNV en régions complexes, petits ou mosaïques, UPD, STR, analyses mitochondriales...



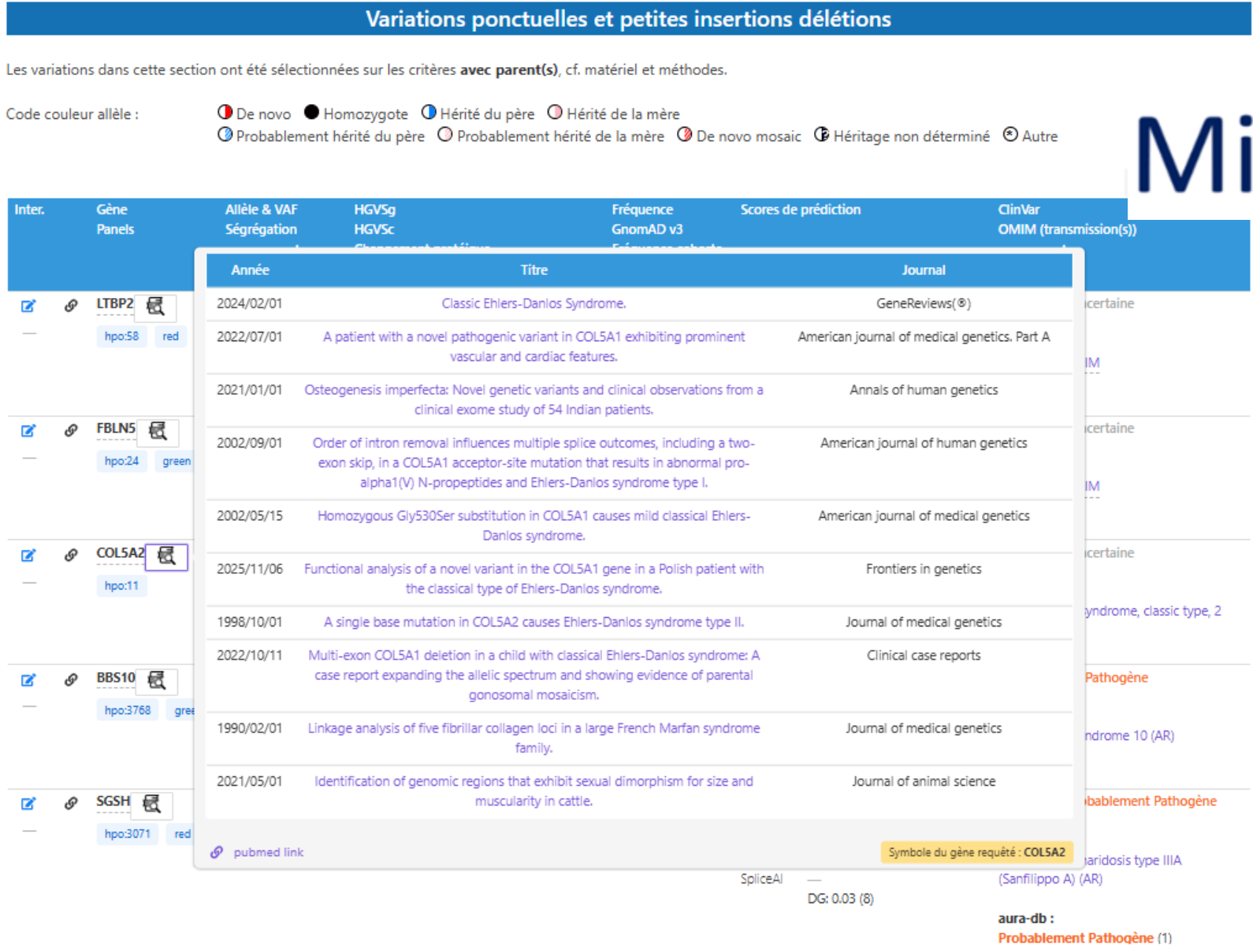
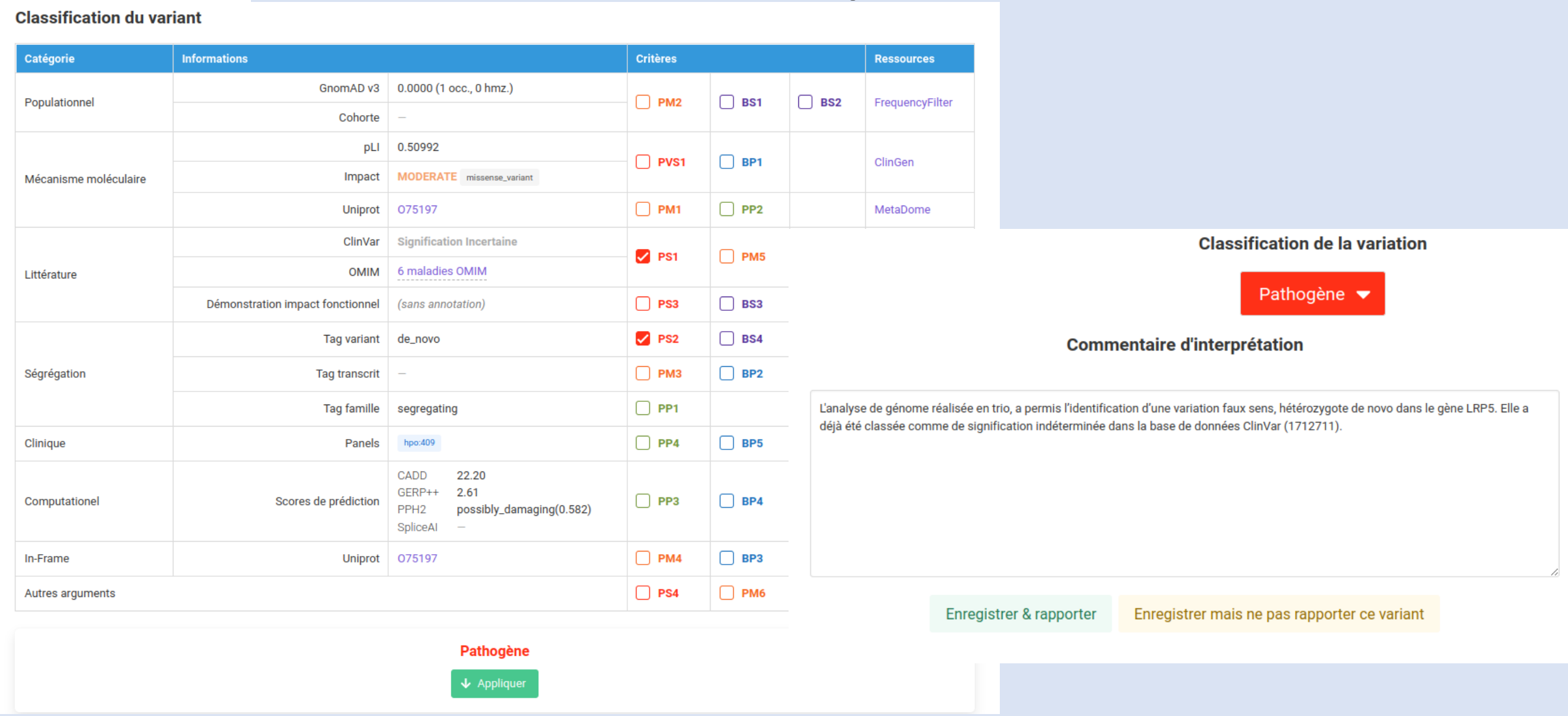
Aurapport concentre **99.7%** des diagnostics certains, parmi ~30 variants priorisés, sur la base de 15 000 analyses rétrospectives.

Amélioration continue : retour sur fin 2025 et projection 2026



Automatisation : littérature, pré-classification, préparation des phrases du CR

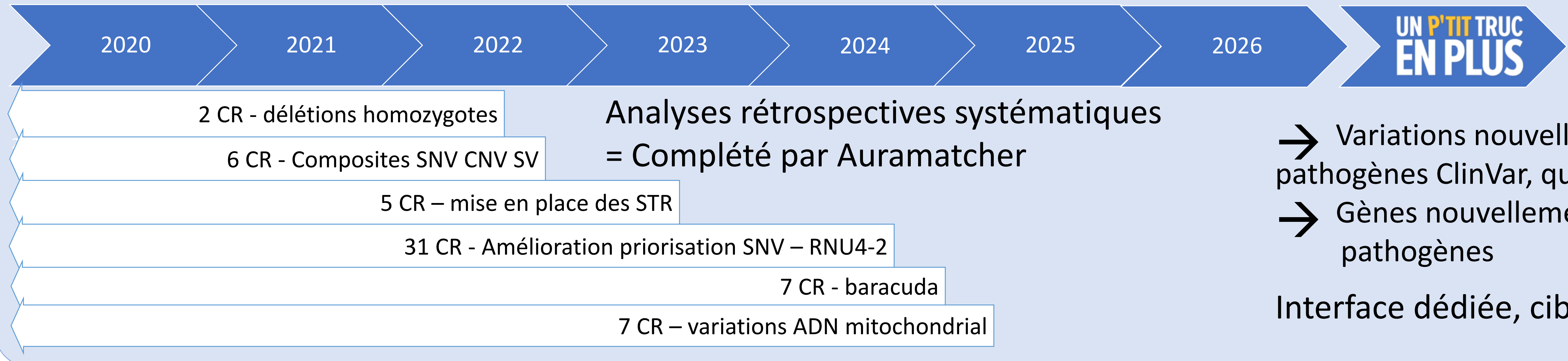
Collaboration : Groupes de travail pour mise à jour des expansions, CNV, SV. Travail avec les réseaux d'experts



MitDiag



Rétrospectives et réanalyses



→ Variations nouvellement pathogènes ClinVar, qui correspondent à la clinique
→ Gènes nouvellement pathogènes
Interface dédiée, cible dossiers à regarder



Conclusions

Avec **47%** de l'activité du plan et **44%** des comptes rendus émis, AURAGEN a pris un virage d'efficience en 2025

- **Complémentarité** entre développements internes pour des besoins spécifiques et outil industriel pour le tri de variant.
- **Respect des contraintes réglementaires** des activités diagnostiques : environnement HDS, outils marqués CE-DM-DIV et accréditation COFRAC des analyses
- **Contribution significative à la recherche** en génomique des maladies rares

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

