

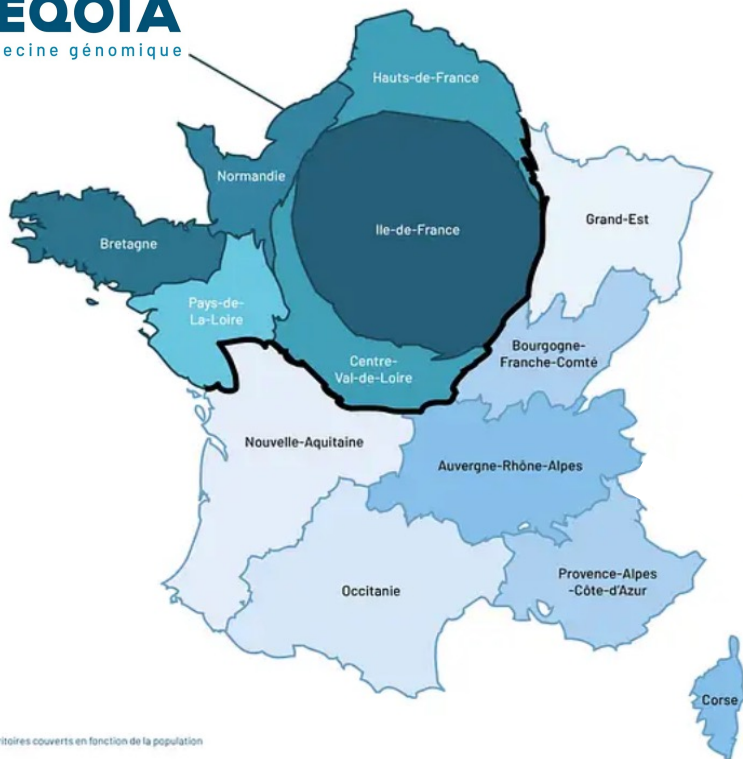


# Leçons des 2 premières années

*Assises de Génétique Humaine et Médicale*

*2 Février 2022*

116 RCP d'amont  
1074 Prescripteurs  
40 Assistants de prescription  
(10 PNMR3 & 16 CG)



Territoires couverts en fonction de la population



Biologiste-responsable - Michel VIDAUD



Michel VIDAUD

Wet-Lab - Logistique, Réception, Extraction, STHD (Integragen)



Alban LERMINE

Dry Lab - Bioinformatique



Pierre BLANC, Boris KEREN, Jennifer WONG  
Damien VASSEUR, Emmanuelle CLAPPIER, Michel VIDAUD

Interprétation des examens  
190 Biologistes (47 hors GCS)

Demande d'accréditation ISO 15189 (GC07 & GS07) déposée au



en octobre 2021

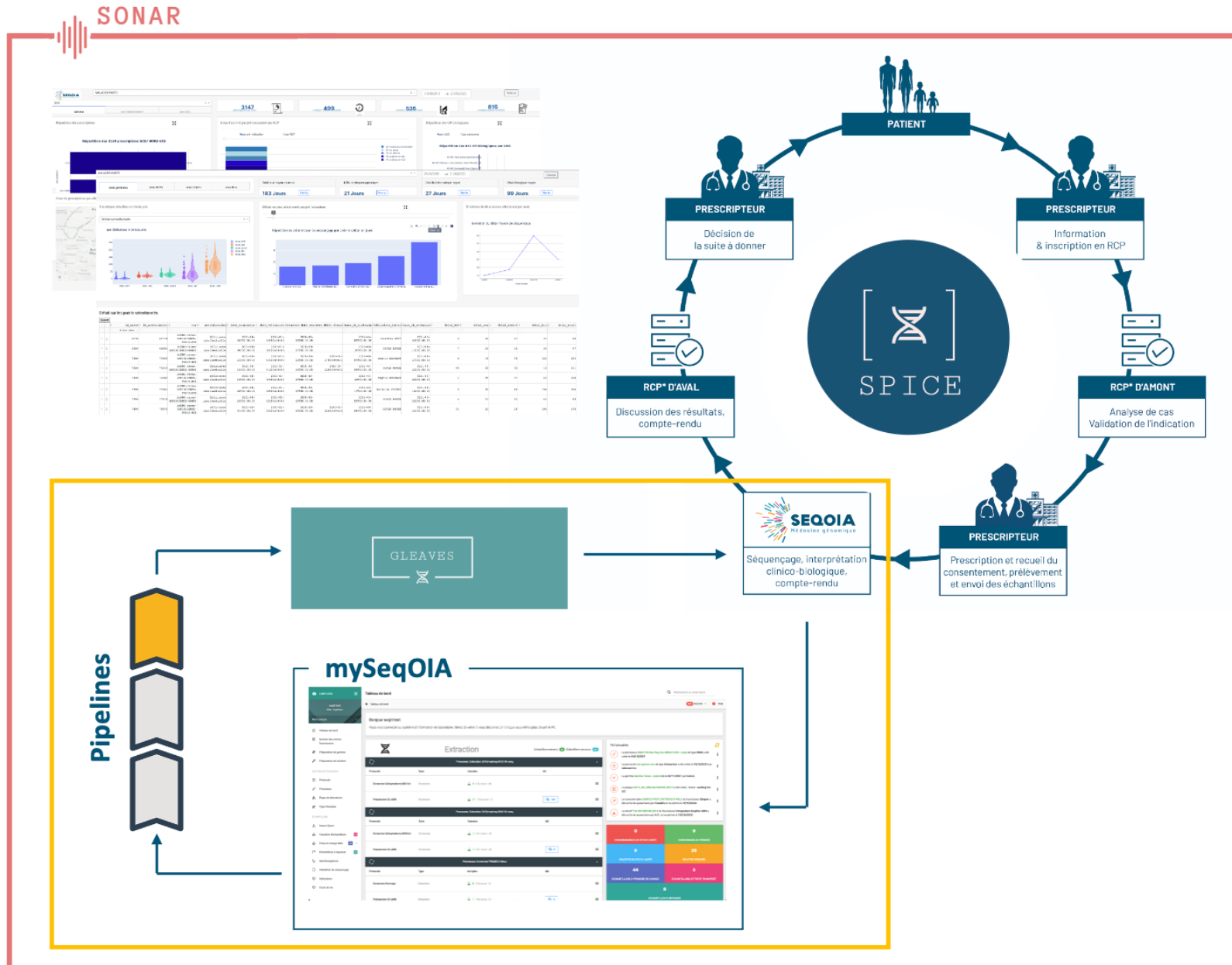
Conventions

16 conventions avec  
Établissements hors GCS

GCS SeqOIA

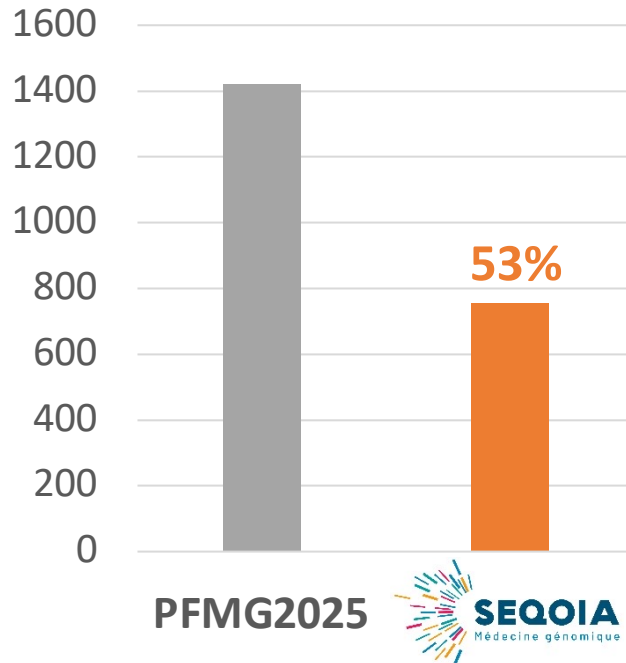


# LE LABORATOIRE SeqOIA – DÉMATÉRIALISATION DE L'INFORMATION

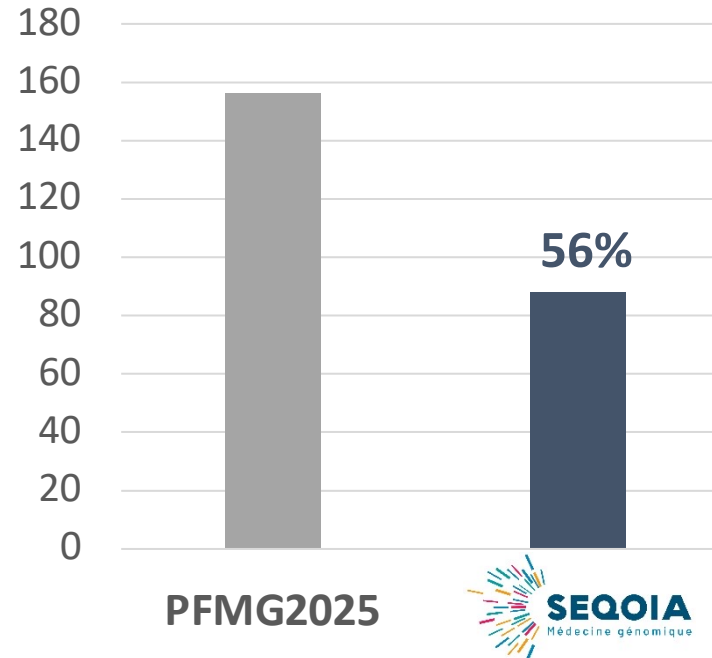


# REPARTITION DES PRESCRIPTIONS – SeqOIA VS PFMG

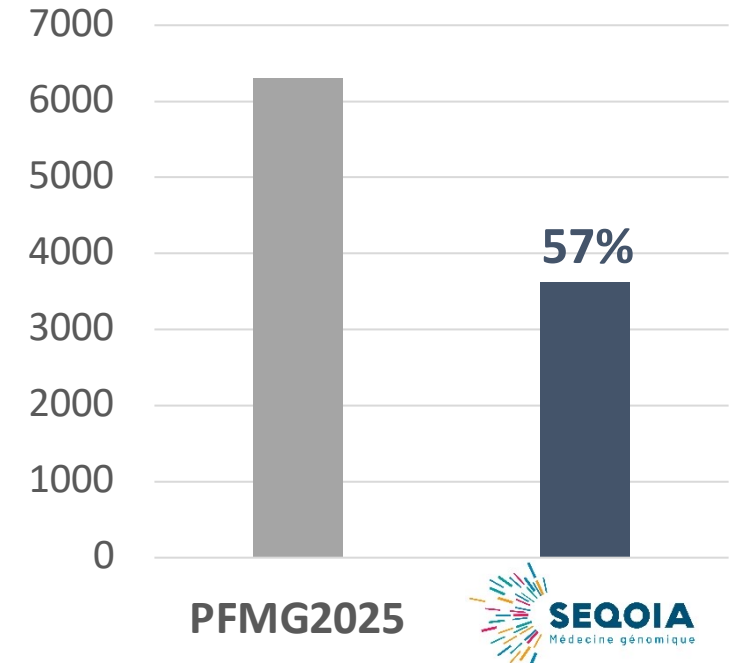
## Cancers



## Oncogénétique



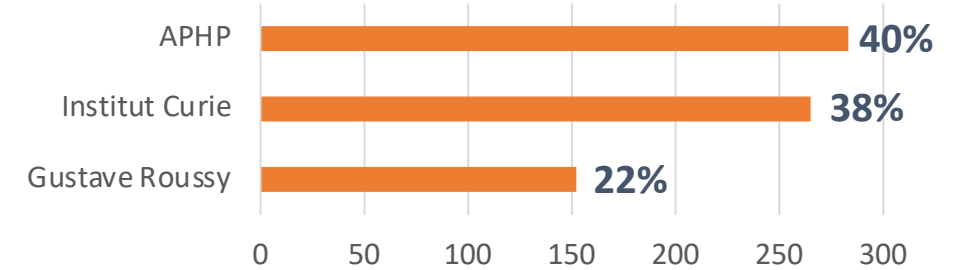
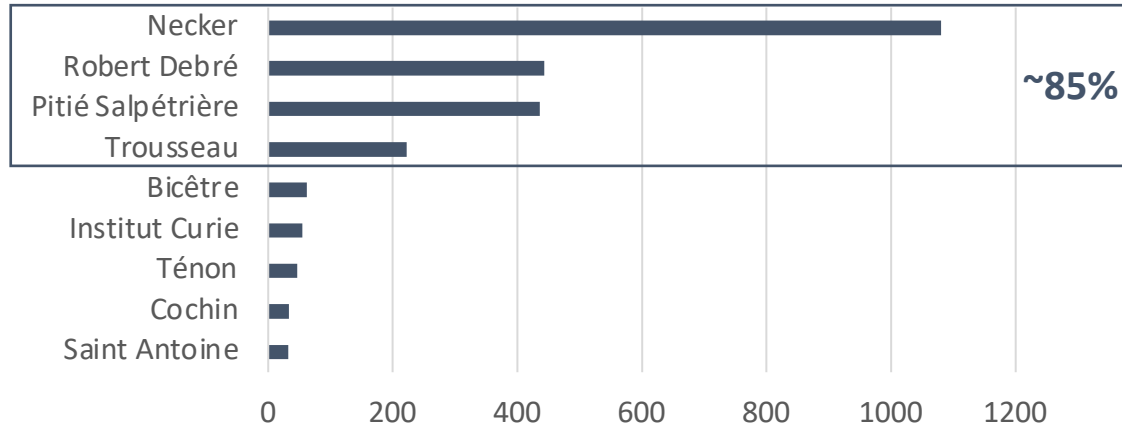
## Maladies Rares



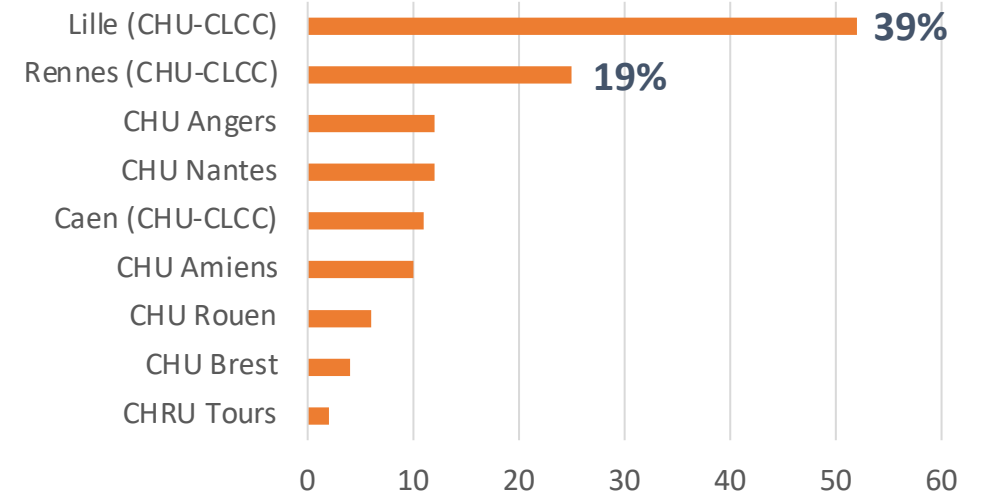
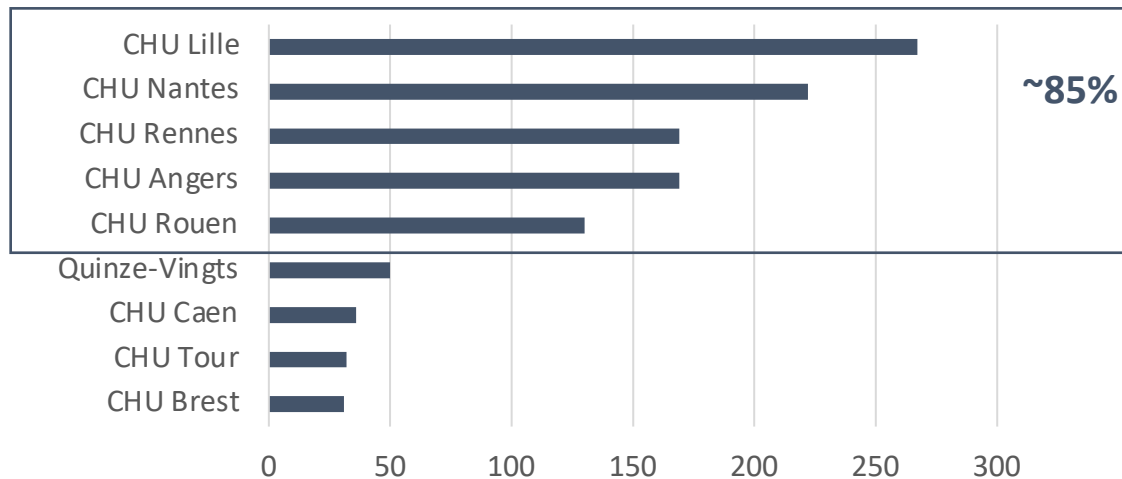
### Maladies Rares & Oncogénétique

### Cancers

Ets  
du GCS

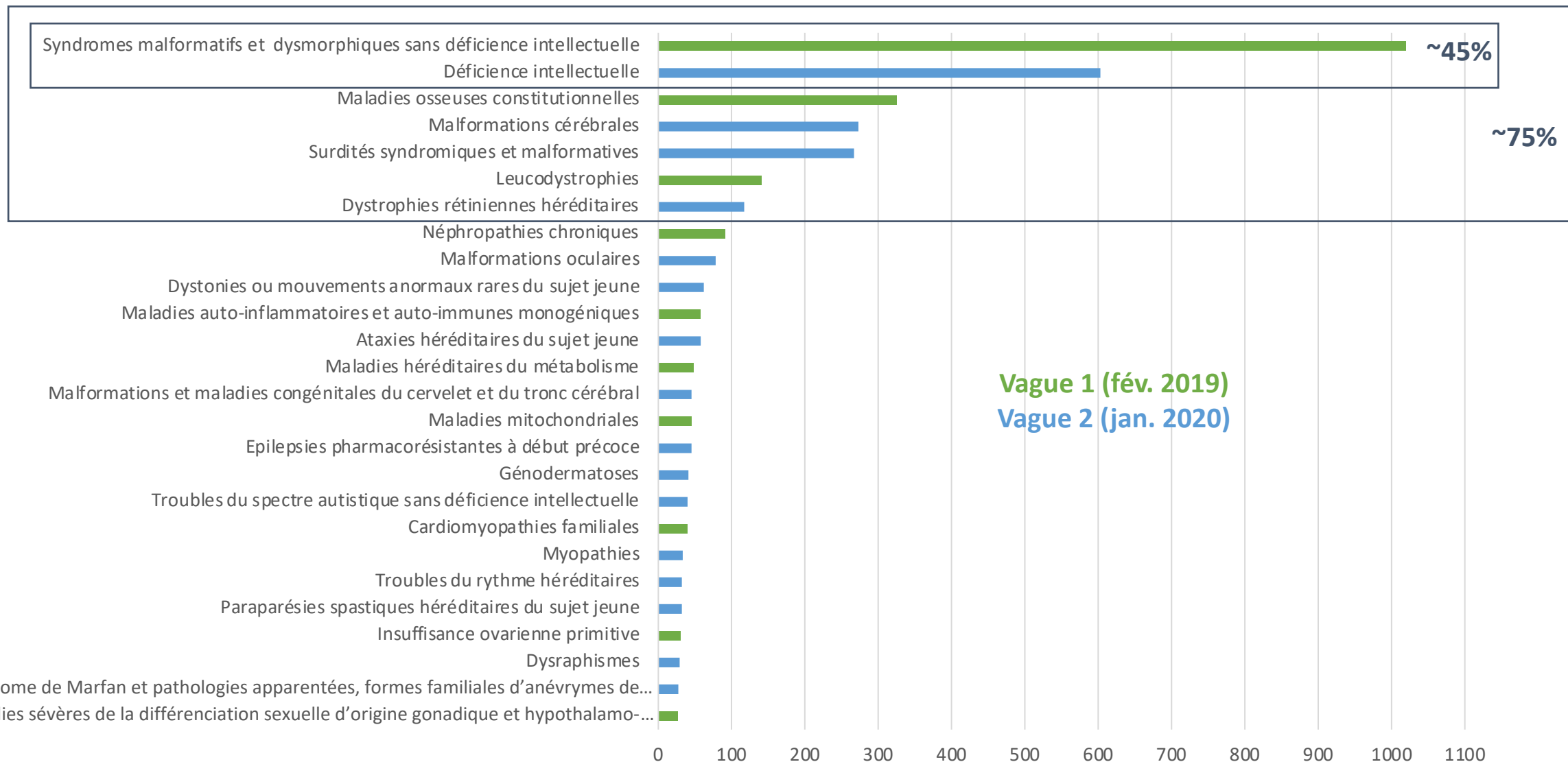


Ets  
extra-GCS



# PRESCRIPTIONS ZONE SeqOIA – RÉPARTITION PAR PRÉ-INDICATION

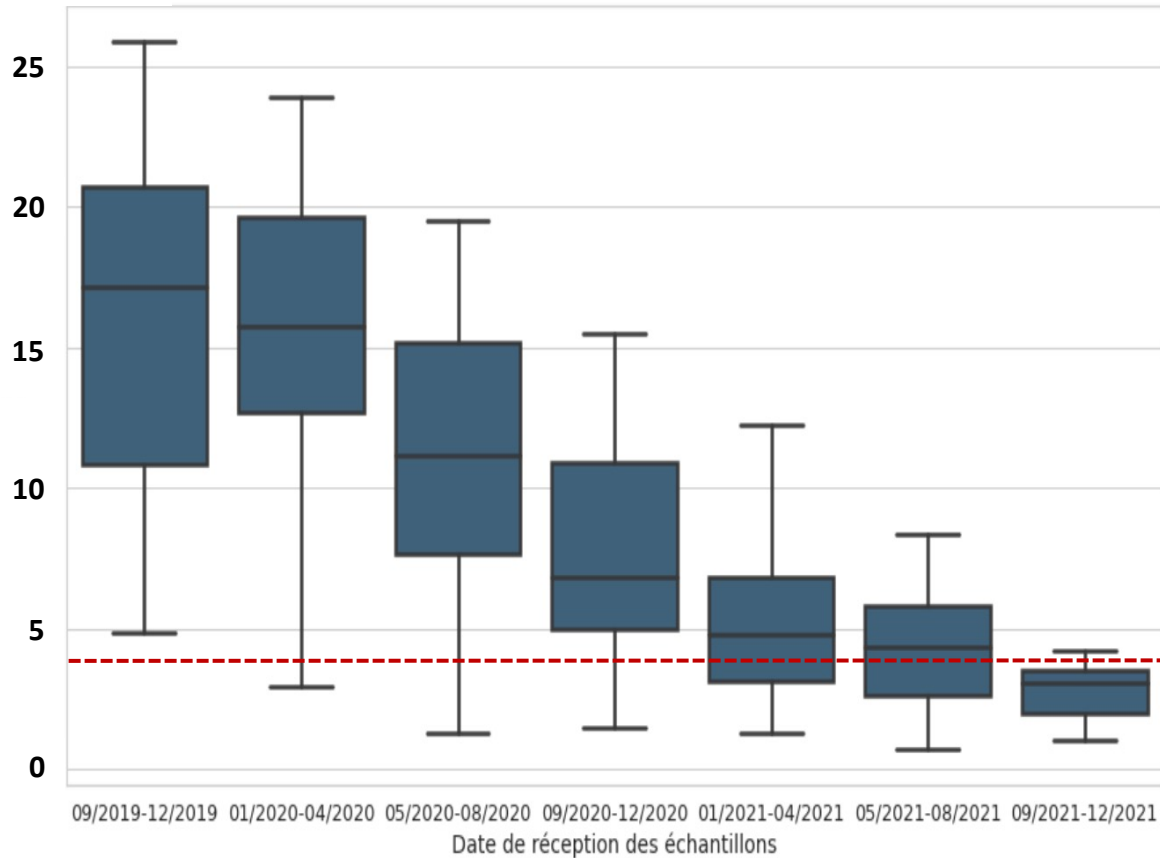
Maladies Rares: **25 pré-indications** ont plus de **25 prescriptions** validées en RCP



## Maladies Rares et Oncogénétique

Cible: **3-4 mois**

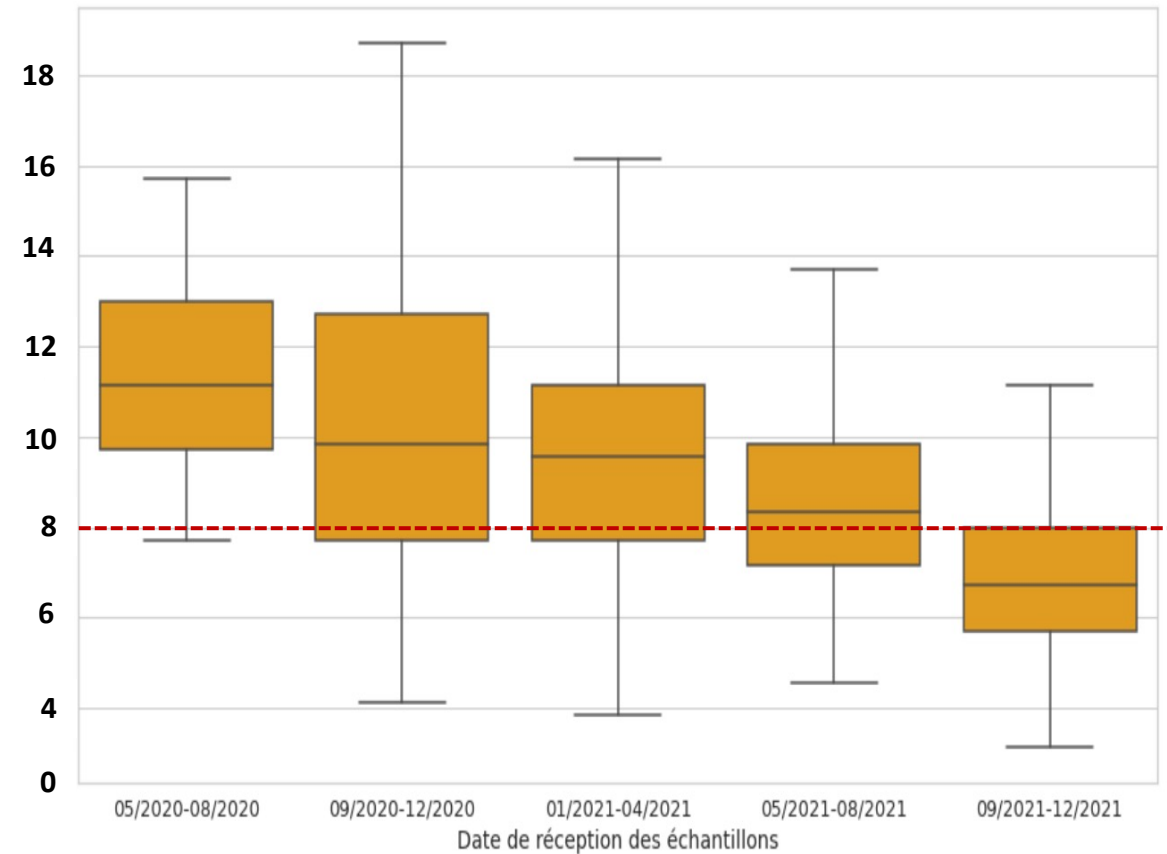
Délai (mois)



## Cancers

Cible: **6-8 semaines**

Délai (semaines)



# LES RÉSULTATS SeqOIA EN QUELQUES CHIFFRES

Comptes rendus diffusés au 1<sup>er</sup> février 2022

601

CANCERS

52

ONCOGÉNÉTIQUE

1291

MALADIES RARES



1944

TOTAL



# RENDEMENT DIAGNOSTIQUE – GÉNOMES CONSTITUTIONNELS

Concluants

38%

Non-conclusifs  
VSI d'intérêt

7%

Non-conclusifs  
sans variant

55%

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

## 100,000 Genomes Pilot on Rare-Disease Diagnosis in Health Care — Preliminary Report

The 100,000 Genomes Project Pilot Investigators

November 11, 2021 N Engl J Med 2021; 385:1868-1880

### 2183 cas index

35%	Analyse diagnostique	21%	15%
			6%
	Recherche additionnelle	14%	1%
			2%
			-
			0,2% (n=5)
			0,15% (n=3)
			10%

SNV & delins codants dans PanelApp  
 SNV & delins codants hors PanelApp  
 SNV & delins non codants dans PanelApp  
 SV impliquant gène(s) PanelApp  
 SV impliquant gène(s) OMIM  
 Variants minoritaires (Mito, etc...)  
 Nouveaux gènes  
 VSI d'intérêt



### 1260 cas index

33,50%	38%	Analyse diagnostique	45%
4,50%			
-			
0,15% (n=2)			
7%			



## Biais à contrôler

- Effectifs (nombre d'examens)
- Acuité des prescriptions
- Architecture génétique
- Explorations antérieures: ACPA, exome, panel(s)...
- Format d'analyse (quatuor, trio, duo...)

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

### 100,000 Genomes Pilot on Rare-Disease Diagnosis in Health Care — Preliminary Report

The 100,000 Genomes Project Pilot Investigators

November 11, 2021 N Engl J Med 2021; 385:1868-1880



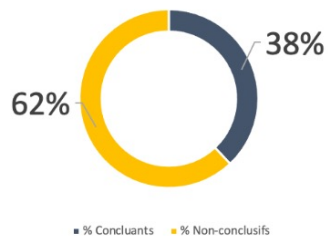
**Déficience intellectuelle**  
**Maladies osseuses constit.**  
**Surdités**  
**Syndrômes malformatifs**

Nombre de cas index	Rendement diagnostique
82	45%
21	33%
28	59%
21	5%*

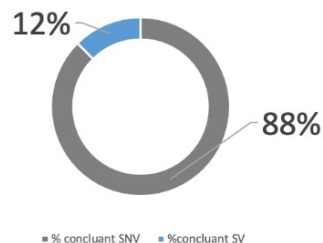
Nombre de cas index	Rendement diagnostique
148	46%
100	35%
44	61%
378	34%

# RENDEMENTS DIAGNOSTIQUES PAR PRÉ-INDICATION (BILAN MENSUEL)

RENDEMENT DIAGNOSTIQUE GLOBAL



TYPE DE VARIATIONS RENDUES



**105**

BIOLOGISTES SIGNATAIRES

Disponible sur  
le site Web



RENDEMENT DIAGNOSTIQUE / PRE-INDICATION



**121**

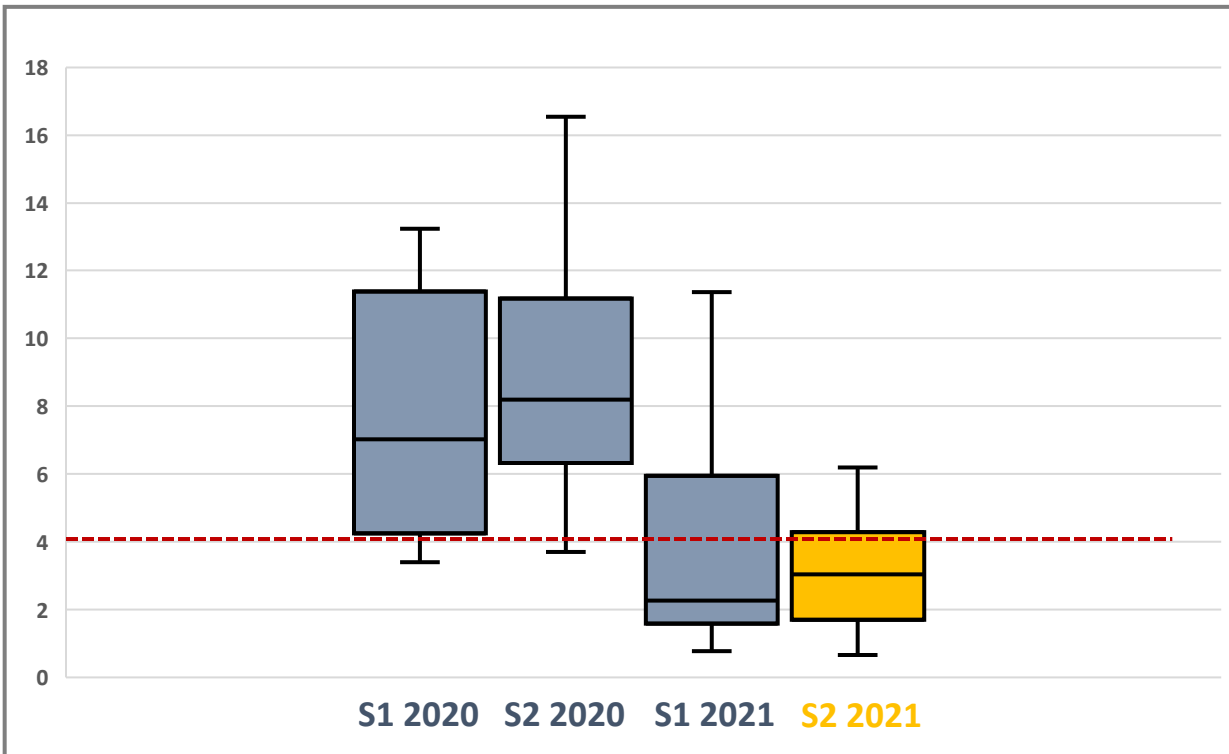
**Comptes rendus diffusés**

**20 Jours**

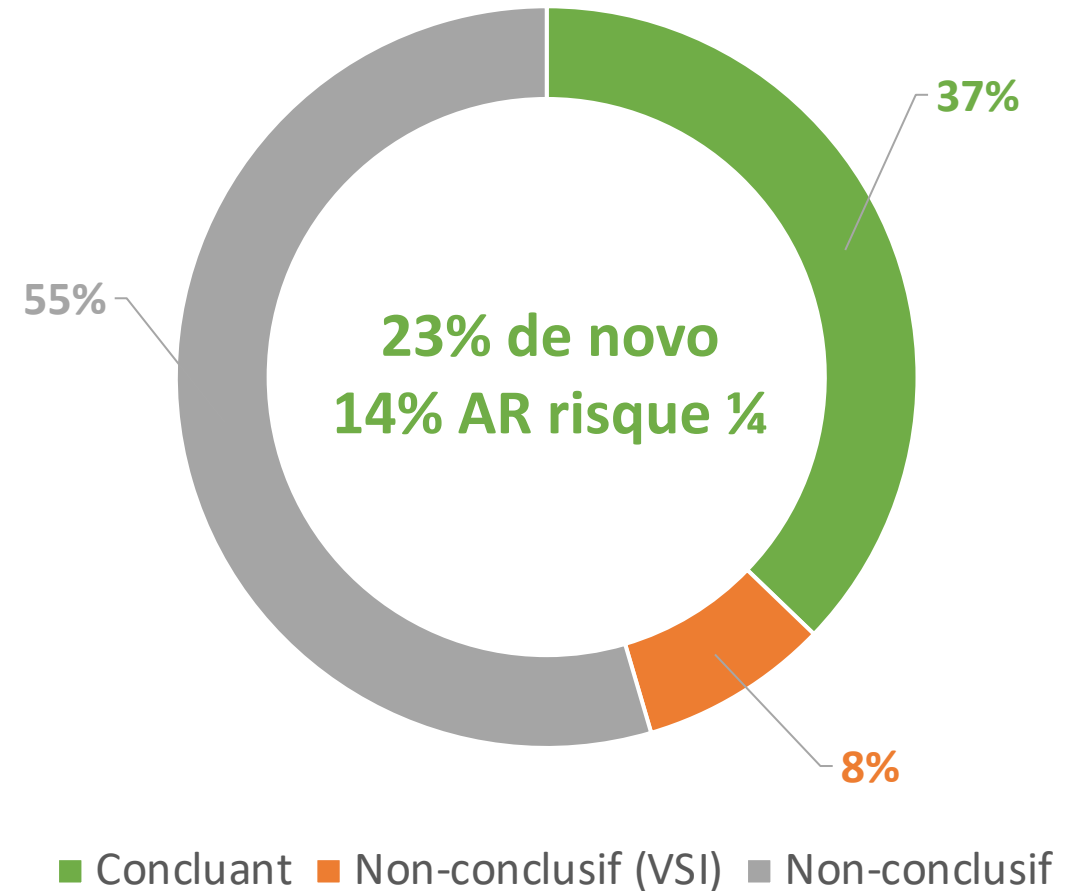
**Meilleur délai**

**3 Mois**

**Délai moyen S2 2021**



### Rendement Diagnostique



## Biologistes habilités à la validation des examens



**SeqOIA A HABILITÉ LA QUASI-TOTALITÉ DES BIOLOGISTES DE LA ZONE NORD**

Animation collective

13 RICB

Formation continue – webinaires biologistes

Développer des applications au plus près des besoins



Un collectif pour anticiper ces besoins

SeqOIA - *Groupes Bioinfo*

SeqOIA-IT	Groupe Constitutionnel	Groupe Somatique
<p><b>Alban LERMINE</b>  <b>Camille BARETTE</b>  <b>Saadia BENJELLOUN</b>  <b>Nicolas DERIVE</b>  <b>Laurent FROBERT</b>  <b>Adrien LEGENDRE</b>  <b>Pierre MARIJON</b>  <b>Mouhamadou NIANG</b>  <b>Aurélien DE REYNIES</b>  <b>Virginie SAILLOUR</b></p>	<p><b>Pierre BLANC</b>  <b>Jérôme BOULIGAND</b>  <b>Audrey BRIAND</b>  <b>Cyril BURIN DES ROZIERES</b>  <b>Benjamin COGNE</b>  <b>Andrée DELAHAYE</b>  <b>Jean-Madeleine DE SAINT AGATHE</b>  <b>Marie DE TAYRAC</b>  <b>Laïla EL KHATTABI</b>  <b>Jonathan LEVY</b>  <b>Boris KEREN</b>  <b>Antonio RAUSELL</b>  <b>Sacha SCHUTZ</b>  <b>Thomas SMOL</b>  <b>Yvan VIAL</b></p>	<p><b>Jennifer WONG</b>  <b>Ivan BIECHE</b>  <b>Emmanuelle CLAPPIER</b>  <b>Marc DELOGER</b>  <b>Tom GUTMAN</b>  <b>Rathana KIM</b>  <b>Ludovic LACROIX</b>  <b>Pierre LAURENT-PUIG</b>  <b>Laetitia MARISA</b>  <b>Julien MASLIAH</b>  <b>Gaëlle PIERRON</b>  <b>Etienne ROULEAU</b>  <b>Nicolas SERVANT</b>  <b>Damien VASSEUR</b></p>

# gnomAD



genome aggregation database

Examples - Gene: [PCSK9](#), Variant: [1-55516888-G-GA](#)

The [Genome Aggregation Database](#) (gnomAD) is a resource developed by an international coalition of investigators, with the goal of aggregating and harmonizing both exome and genome sequencing data from a wide variety of large-scale sequencing projects, and making summary data available for the wider scientific community.

The data set provided on this website spans 125,748 exome sequences and 15,708 whole-genome sequences from unrelated individuals sequenced as part of various disease-specific and population genetic studies. The gnomAD Principal Investigators and groups that have contributed data to the current release are listed [here](#).

# gLeavesAD - gLeaves AGGREGATION DATABASE



gLeaves Aggregation Database Connecté en tant que ALBAN LERMINE

Chromosome [1-25] Position (GRCh38) Allèle référence Allèle alternatif (?=tous) 23 variant(s) trouvé(s) en base

1 10440 C ? Rechercher

Ref : C Alt : CCA # Dossiers: 1	AF: 0.000 (1/14654) Nhomalt: 0	Maladies Rares Cancer (constitutionnel) Cancer (tumoral)	AF: 0.000 (1/12786) AF: 0.000 (0/1868) AF: 0.000 (0/1868)	nhomalt: 0 nhomalt: 0 nhomalt: 0
---------------------------------------	-----------------------------------	--	---	--

Ref : C Alt : CCCCTAACCC... # Dossiers: 1	AF: 0.000 (1/14654) Nhomalt: 0	Maladies Rares	AF: 0.000 (1/12786)	nhomalt: 0
Ref : C Alt : T # Dossiers: 1	AF: 0.000 (1/14654) Nhomalt: 0	Maladies Rares	AF: 0.000 (1/12786)	nhomalt: 0
Ref : C Alt : CCCTA # Dossiers: 2	AF: 0.000 (2/14654) Nhomalt: 0	Maladies Rares	AF: 0.000 (2/14654)	nhomalt: 0
Ref : C Alt : CCCTAACCCCT... # Dossiers: 1	AF: 0.000 (1/14654) Nhomalt: 0	Maladies Rares	AF: 0.000 (1/14654)	nhomalt: 0
Ref : C Alt : G # Dossiers: 1	AF: 0.000 (1/14654) Nhomalt: 0	Maladies Rares	AF: 0.000 (1/14654)	nhomalt: 0
Ref : C Alt : CCCTAACCCCT... # Dossiers: 1	AF: 0.000 (1/14654) Nhomalt: 0	Maladies Rares	AF: 0.000 (1/14654)	nhomalt: 0
Ref : C Alt : CCCCTAACCC... # Dossiers: 2	AF: 0.000 (2/14654) Nhomalt: 0	Maladies Rares	AF: 0.000 (2/14654)	nhomalt: 0
Ref : C Alt : G # Dossiers: 1	AF: 0.000 (1/14654) Nhomalt: 0	Maladies Rares	AF: 0.000 (1/14654)	nhomalt: 0

gLeaves Aggregation Database Connecté en tant que ALBAN LERMINE

Ref : C  
Alt : A  
# Dossiers: 62

AF: 0.004 (63/14654)  
Nhomalt: 0

Maladies Rares  
Cancer (constitutionnel)  
Cancer (tumoral)

AF: 0.005 (58/12786)  
AF: 0.003 (5/1868)  
AF: 0.000 (0/1868)

nhomalt: 0  
nhomalt: 0  
nhomalt: 0

- Apparente
- Apparenté
- Apparenté
- Patient
- Apparenté
- Apparenté
- WES-T
- WGS-c
- WTS
- Patient
- Apparenté
- Apparenté
- Patient
- Apparenté
- Apparenté
- WES-T
- WGS-c
- WTS
- Patient
- Apparenté
- Apparenté
- Patient
- Apparenté
- Apparenté

particulièrement sévères évocateurs de prédisposition

Maladies Rares: Dystrophies rétiniennes héréditaires

Maladies Rares: Myopathies non étiquetées après résultat négatif des panels thématiques correspondants

Cancer: Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement

Maladies Rares: Insuffisance ovarienne primitive 0002031 Abnormal esophagus morphology, 0002814 Abnormality of the lower limb, 0025356 Psychomotor retardation, 0009830 Peripheral neuropathy,

Maladies Rares: Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle 0000252 Microcephaly, 0008619 Bilateral sensorineural hearing impairment, 0002514 Cerebral calcification, 0001328 Specific learning disability, 0002515 Waddling gait, 0000490 Deeply set eye,

Maladies Rares: Maladies héréditaires du métabolisme

Cancer: Cancers avancés en échec thérapeutique

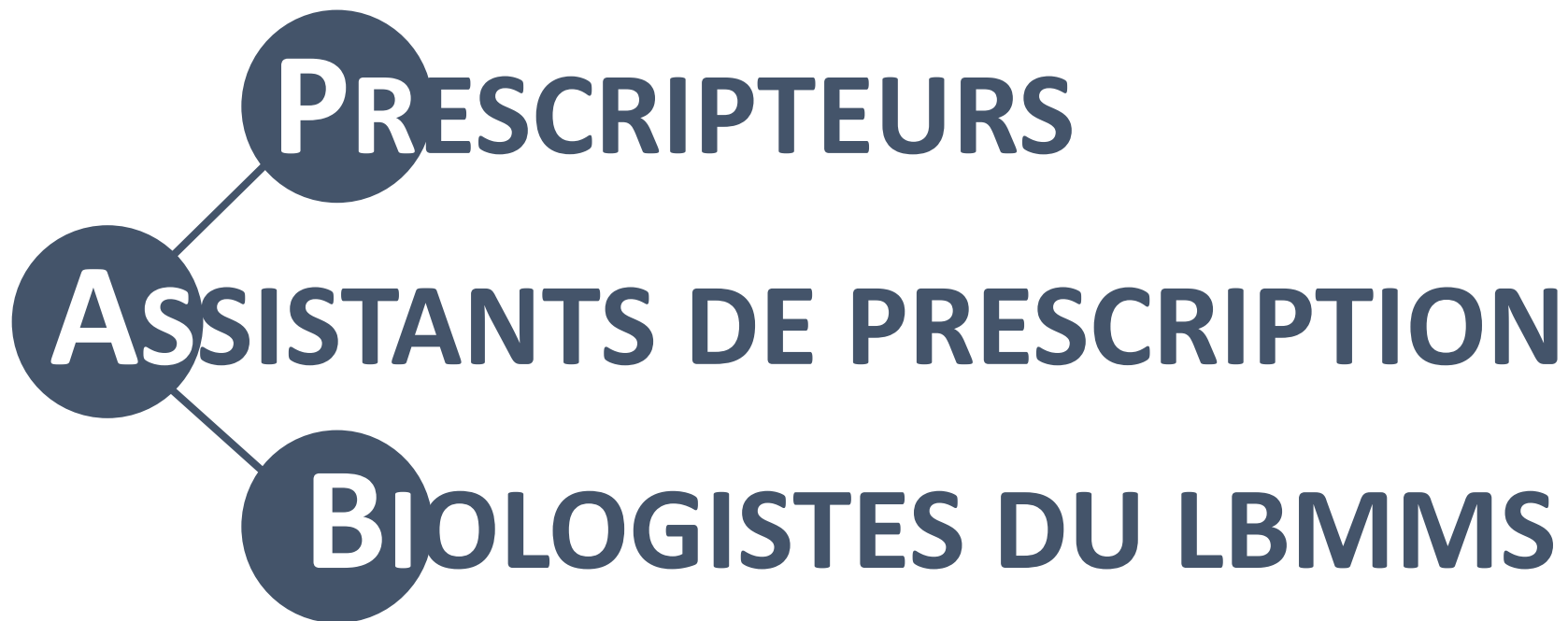
Cancer: Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif

Maladies Rares: Surdités syndromiques et malformatives 0000365 Hearing impairment, 0001642 Pulmonic stenosis,

Maladies Rares: Leucodystrophies 0002415 Leukodystrophy, 0007305 CNS demyelination, 0012501 Abnormality of the brainstem white matter, 0012751 Abnormal basal ganglia MRI signal intensity, 0002072 Chorea, 0001251 Ataxia,



**MERCI** à tous les



GCS SeqOIA

ASSISTANCE PUBLIQUE  HÔPITAUX DE PARIS

  
institutCurie

**GUSTAVE/ROUSSY**  
CANCER CAMPUS GRAND PARIS 

**NOUS SUIVRE**

<https://laboratoire-seqoia.fr>



#assisesgenetique