



Rapport d'activité 2017-2025



SeqOIA aujourd'hui, c'est ...

- Près de 250 personnes : 7 techniciens, 2 ingénieurs, 1 responsable qualité, 3 chargés de parcours génomique, 1 responsable administrative et son adjointe, 16 informaticiens, 5 biologistes de sites, 3 internes, un directeur médical, un directeur informatique et une directrice opérationnelle, 1 administrateur, environ 200 biologistes généticiens partenaires habilités à la validation des examens à distance,
- 3 établissements fondateurs : L'AP-HP, l'Institut Curie et Gustave Roussy,
- 1 partenaire clef : l'Institut Imagine,
- 16 établissements de santé partenaires,
- Plus de 500 prescripteurs.

ÉDITO

Faire de la France un pays leader de la médecine génomique

Que de chemin parcouru ! Lorsqu'en 2017 nous avons jeté les fondations de SeqOIA, dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025, nous portions un projet un peu fou : construire ex nihilo un laboratoire de pointe capable d'intégrer le séquençage du génome dans le parcours de soin quotidien de milliers de patients atteints de cancers ou de maladies rares. Aujourd'hui, en regardant les neuf années écoulées, la fierté d'avoir transformé cette vision en réalité est immense.

Ce succès est avant tout une formidable aventure humaine et scientifique. Je tiens à exprimer ma plus profonde gratitude aux trois institutions fondatrices, l'AP-HP, l'Institut Curie et Gustave Roussy avec l'appui de l'Institut Imagine, pour leur pari audacieux et leur confiance indéfectible. Cette aventure n'aurait pu voir le jour sans le soutien du ministère de la Santé et de l'accès aux soins, du ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, ainsi que de l'Inserm, qui financent et coordonnent le Plan France Médecine Génomique avec vision et constance. Mes remerciements vont enfin aux hommes et femmes bâtisseurs, ces équipes pionnières qui ont conçu, jour après jour, l'architecture technique, numérique et organisationnelle de notre laboratoire.

Aujourd'hui, cette réussite est portée par une équipe de près de 50 collaborateurs des établissements du GCS SeqOIA, ainsi que par une véritable communauté d'experts qui s'est formée avec nos 16 établissements partenaires et les 200 biologistes et généticiens qui collaborent à nos côtés. C'est grâce à l'engagement de chacun que nous avons pu délivrer plus de 25 000 comptes-rendus, mettant fin à des années d'errance diagnostique pour des milliers de familles touchées par une maladie rare et ouvrant de nouvelles perspectives thérapeutiques en cancérologie.

Mais ce bilan remarquable n'est qu'une étape. L'avenir de SeqOIA est désormais de capitaliser sur cette expertise unique pour franchir de nouvelles frontières. Demain, notre laboratoire doit amplifier son rôle dans la recherche, et plus particulièrement la recherche clinique, pour transformer ces données génomiques en avancées thérapeutiques concrètes, tout en garantissant une équité d'accès à tous les citoyens à ces progrès.

La suite qui sera donnée au Plan France Médecine Génomique 2025 doit également porter l'ambition de renforcer l'attractivité de la France dans le domaine de la santé et des sciences de la vie pour les acteurs académiques et industriels. Avec ses fondateurs et partenaires, SeqOIA sera au rendez-vous de ce nouveau défi.

Le premier chapitre de l'histoire de SeqOIA s'est écrit avec succès. Ensemble, ouvrons le deuxième, celui d'une génomique qui ne se contente plus de diagnostiquer, mais qui ouvre la voie à la médecine de demain. L'aventure ne fait que commencer, et ce rapport en retrace les premières étapes décisives.

Bonne lecture !

Amaury Martin,
administrateur du Groupement de coopération sanitaire SeqOIA





Cinq ans pour faire du séquençage génomique un levier d'équité en santé

Au cours des cinq dernières années, des étapes déterminantes ont été franchies dans le développement du séquençage du génome, désormais prescrit pour 70 préindications en maladies rares, 3 en oncogénétique et 9 en cancers.

Le laboratoire Seq0IA traite chaque mois entre **500 et 600 prescriptions liées aux maladies rares**, et entre **150 et 200 prescriptions liées aux cancers**. Entre 2019 et 2025, **le nombre de génomes séquencés par année a été multiplié par 100**, tandis que les **délais de restitution des résultats ont significativement diminué**. Cette performance illustre la montée en charge maîtrisée du dispositif.

L'année 2024 a marqué une étape importante avec l'atteinte de l'objectif fixé de **6 000 dossiers patients traités par an**. Ce seuil symbolique témoigne de la capacité opérationnelle désormais acquise par le dispositif, et de sa pleine mobilisation au service des patients concernés par les maladies rares et les cancers. Le déploiement de ces examens dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025 a permis de garantir un accès équitable au séquençage pour l'ensemble des patients et familles concernés et a repositionné **la France dans le peloton de tête des pays engagés dans la médecine génomique**.

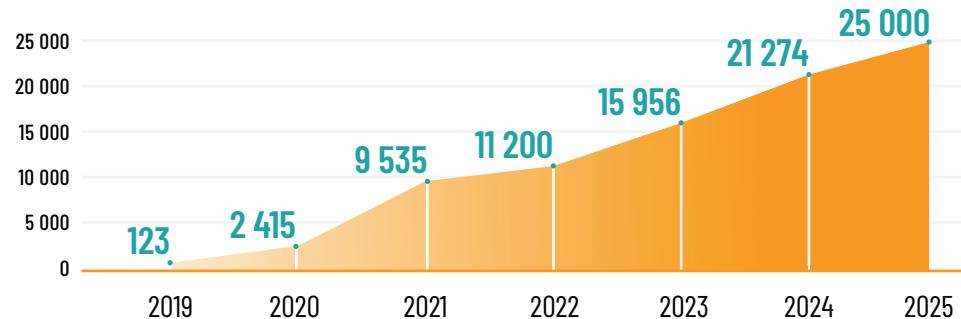
Une capacité atteinte, une ambition affirmée

7 séquenceurs acquis depuis 2018



- 1 séquenceur **MySeq I100**
- 2 séquenceurs **X Plus**
- 4 séquenceurs **NovaSeq 6000**

Nombre de génomes séquencés



<p>Octobre 2025 Achat 1 séquenceur MySeq I100</p> 	<p>Juillet 2025 Réception de la 25 000^e prescription</p>
<p>Juin 2025 Diffusion du 20 000^e compte-rendu d'examen</p>	<p>Mars 2025 Publication de l'article socle du plan France Génomique publié dans <i>The Lancet Regional Health</i>¹</p>
<p>Novembre 2024 Extension des analyses cancer aux tumeurs incluses en parafine</p>	<p>2 juin 2024 Présentation orale à l'European Human Genetics Conference de Berlin : "Genome sequencing efficiently feeding the health care system"</p>
<p>1^{er} mars 2024 Internalisation complète de la chaîne de production, assurant une maîtrise intégrale du processus</p>	<p>Décembre 2023 Achat 2 séquenceurs X Plus</p> 
<p>Septembre 2021 Achat 1 séquenceur NovaSeq 6000</p> 	<p>Décembre 2020 Achat 1 séquenceur NovaSeq 6000</p> 
<p>Juin 2020 Déploiement de l'activité pour les indications en cancérologie</p>	<p>Août 2019 Lancement de l'activité en maladies rares et oncogénétique constitutionnelle</p>
<p>Juillet 2019 Mise en production des logiciels de prescription et d'analyse</p>	<p>Mai 2019 Autorisation délivrée par l'Agence Régionale de Santé (ARS Île-de-France) pour le démarrage opérationnel</p>
<p>Décembre 2018 Achat 2 séquenceurs NovaSeq 6000</p> 	<p>Juillet 2018 Feu vert des autorités sanitaires pour le lancement des deux laboratoires du plan France Médecine Génomique, dont SeqOIA</p>
<p>Février 2017 signature par les 3 établissements membres fondateurs de la convention constitutive du GCS SeqOIA</p>	

¹PFMG2025-integrating genomic medicine into the national healthcare system in France

Groupement de coopération sanitaire SeqOIA



Amaury MARTIN
ADMINISTRATEUR



Lara VINAUGER
DIRECTRICE
OPÉRATIONNELLE



Pierre BLANC
DIRECTEUR MÉDICAL



Alban LERMINE
DIRECTEUR SI &
BIOINFORMATIQUE

SeqOIA : structurer une capacité nationale de séquençage génomique à haut débit

La mise en place de SeqOIA s'est inscrite dans une dynamique de structuration d'une capacité inédite en France, répondant aux ambitions du plan France Médecine Génomique 2025. Il s'agissait de concevoir, ex nihilo, un laboratoire capable de traiter des volumes importants de séquençage tout en garantissant les plus hauts standards de qualité, de sécurité et de traçabilité.

L'équipe fondatrice a défini l'ensemble des composants nécessaires : **architecture technique, outils numériques, protocoles, profils de compétences, et organisation des flux**. Chaque étape de cette construction a été pensée dans une logique d'intégration, avec une attention particulière portée aux processus et à la fiabilité des résultats. Au cœur de cette démarche, une exigence constante : répondre à un besoin médical concret. Car derrière chaque prescription, il y a un patient ou une famille en attente d'un diagnostic, dans le cadre de maladies rares ou de cancers complexes.



La concentration des analyses sur le site de SeqOIA a permis d'atteindre un volume suffisant d'échantillons pour acquérir les équipements adéquats, très performants et l'expertise la plus pointue dans l'analyse des résultats.

Nous cherchons l'information, les variations pertinentes au sein de l'ensemble du génome séquencé, une recherche précise sur des masses de données immenses. Un défi au quotidien.

Pierre Blanc, le directeur médical de SeqOIA



Le saviez-vous ?

Le génome humain : une architecture complexe

Le génome représente l'ensemble de l'information héréditaire d'un organisme. Chez l'être humain, cette information est portée par l'ADN (acide désoxyribonucléique), présent dans chacune des cellules. Le génome humain est constitué d'**environ 3,1 milliards de paires de bases**.

Ces bases – adénine (A), thymine (T), guanine (G) et cytosine (C) – forment un alphabet biologique à quatre lettres. Leur enchaînement constitue le code qui régit le fonctionnement de l'organisme. Le séquençage du génome consiste à lire l'intégralité de cette information, afin d'identifier les variations génétiques susceptibles d'expliquer une pathologie.





Le saviez-vous ?

Pourquoi séquencer un génome entier ?

Le séquençage du génome entier intervient lorsque les examens conventionnels n'ont pas permis d'identifier l'origine des symptômes la meilleure stratégie thérapeutique. Les échantillons biologiques sont acheminés jusqu'au laboratoire dans des contenants scellés, garantissant la traçabilité et la sécurité des prélèvements tout au long de la chaîne de traitement.

Une fois les échantillons biologiques réceptionnés, et les acides nucléiques extraits, **le génome du patient est analysé dans son intégralité**. L'objectif est d'identifier des variations génétiques – substitution d'une base, perte de séquences, réarrangements – susceptibles d'expliquer le tableau clinique observé. Cette lecture exhaustive de la séquence du génome permet de détecter des anomalies parfois invisibles sur des examens ciblés.

Cette approche ouvre la voie à un diagnostic plus précis, notamment dans le cadre des maladies rares ou des cancers d'origine génétique.

Du gène à la protéine : comprendre les mécanismes de l'expression génétique

L'ADN, support de l'information génétique, est organisé sous forme d'un double brin enroulé dans le noyau de chaque cellule. L'enchaînement de ses quatre bases A, T, G, C forme un long filament au sein duquel certaines séquences, appelées gènes, contiennent les instructions nécessaires à la production des protéines indispensables au fonctionnement de l'organisme.

Lorsqu'un gène est activé, une étape de transcription permet de copier l'information génétique sous forme d'ARN messager (ARNm), une molécule simple brin, plus fragile, mais capable de sortir du noyau pour être traduite en protéine.

Il est également possible de séquencer l'ARN – on parle alors de transcriptome – afin d'obtenir une photographie de l'expression des gènes à un instant donné. Le séquençage de l'ADN ou des ARNm permet d'explorer non seulement la structure du génome, mais aussi son expression dynamique.



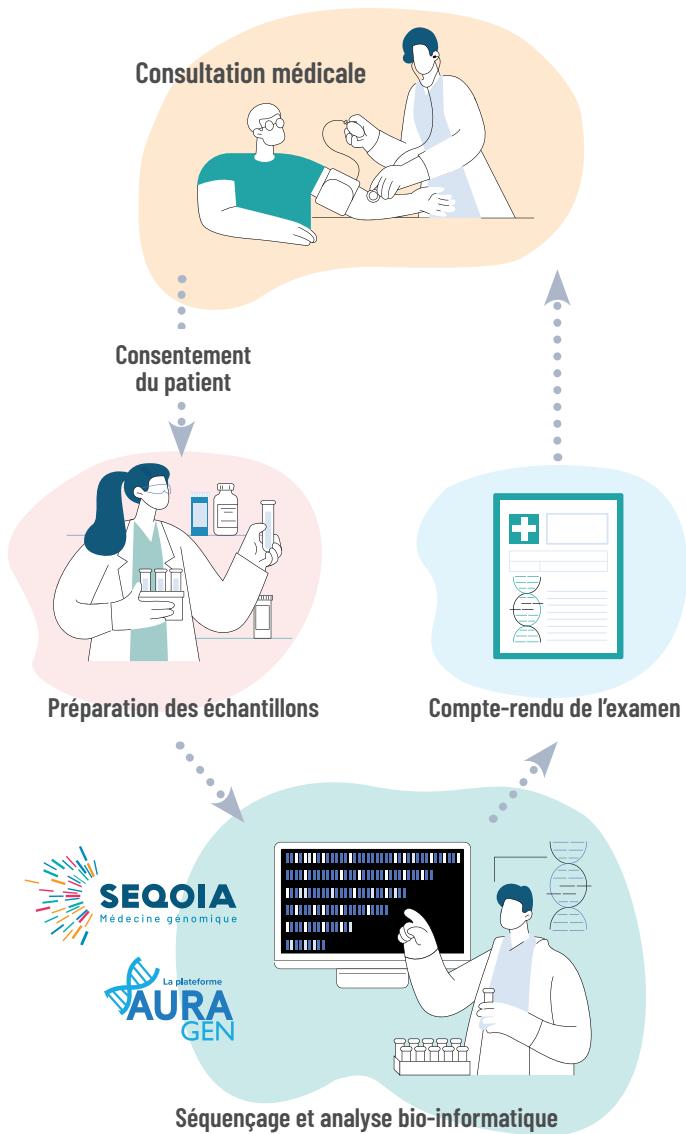
Un défi technologique et humain

Rechercher une variation génétique pertinente parmi les 3,1 milliards de bases du génome est un défi scientifique et technologique qui mobilise des outils bio-informatiques de pointe, conçus pour être à la fois puissants, intuitifs et adaptés aux besoins des biologistes et des généticiens.

Plusieurs de ces outils ont été développés en interne par les équipes informatiques de SeqOIA, en lien étroit avec les biologistes. Cette approche collaborative a permis de créer des solutions sur mesure, directement issues des pratiques de terrain.

Au total, **150 biologistes spécialisés en génétique constitutionnelle et 50 en oncogénétique, issus d'établissements publics partenaires, ont été formés à l'analyse des données** du séquençage du génome entier. Leur intégration dans l'organisation de SeqOIA a permis de faire évoluer les pratiques, de mutualiser les expertises et de renforcer les compétences collectives.

Une organisation fluide et interdisciplinaire entre biologistes et cliniciens

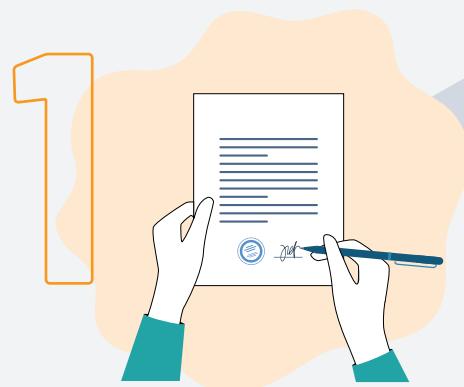


Un des éléments clés du fonctionnement et de la réussite de SeqOIA a été la mise en place d'interactions fortes entre biologistes. Pour chaque classe de pathologies, des réunions régulières d'interprétation sont animées par un binôme de biologistes référents. Ces temps d'échange permettent de discuter collectivement des cas les plus complexes à la fois sur le plan clinique et moléculaire, de confronter les analyses et de mutualiser les expertises. En cinq ans de collaboration entre les équipes de SeqOIA et les équipes des établissements partenaires, **une véritable communauté d'experts en interprétation du génome s'est constituée.**

L'intégralité des données de séquençage sont mises à disposition des biologistes, de sorte à leur permettre de récupérer des informations biologiques pertinentes, y compris dans les régions génomiques les plus difficiles à séquencer.

Des résultats obtenus en 6 étapes

Le parcours d'un échantillon, depuis la prescription jusqu'à la restitution des résultats, repose sur une chaîne organisée, sécurisée et interdisciplinaire :



Prescription médicale

Les cliniciens effectuent leur prescription en ligne, et retrouvent les symptômes via un codage standardisé. La structuration des données cliniques est un vecteur de qualité, à la fois pour le temps diagnostic de l'analyse et les recherches ultérieures qui peuvent être menées.



Interprétation des résultats

Les biologistes sélectionnent, selon l'analyse (maladie rare ou cancer) une à quelques variations parmi les quelques 3,5 millions détectables dans un génome.

s en quelques semaines selon l'indication

2

Prélèvement et acheminement

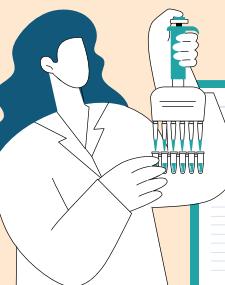
Les échantillons sont prélevés, conditionnés et envoyés à SeqOIA selon des protocoles stricts de traçabilité.



3

Préparation des échantillons

L'extraction des acides nucléiques est effectuée sur site, excepté pour les tumeurs (centres qualifiés extracteurs des plateformes INCA partenaires)



4

Analyse bio-informatique

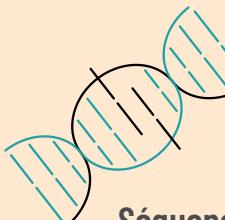
Les données brutes de séquençage doivent obligatoirement être traitées selon une série d'étapes afin d'être rendues intelligibles pour les biologistes qui interprètent les données et identifient les variations génétiques d'intérêt.



5

Séquençage

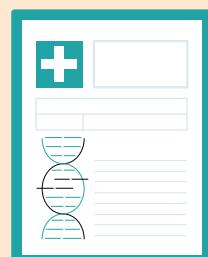
Les séquenceurs génèrent des données brutes volumineuses (la séquence d'un génome en maladie rare par exemple est lue l'équivalent d'une trentaine de fois). Ce processus dure entre 24 et 48 heures.



6

Génération du compte-rendu

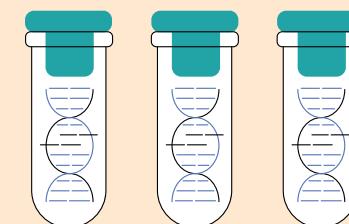
Le compte-rendu de l'examen et son interprétation est structuré pour être compréhensible par les prescripteurs et les patients.



7

Conservation des échantillons

Les échantillons sont stockés pour permettre d'éventuelles analyses complémentaires.



Carte d'identité de SeqOIA

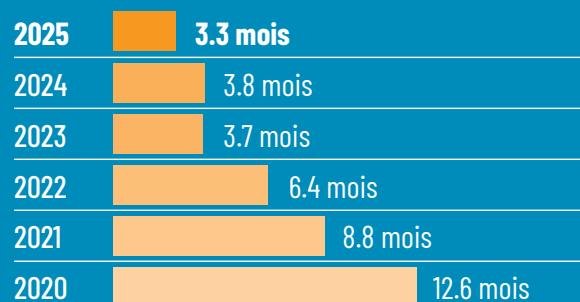
L'activité de SeqOIA est réalisée sur deux sites complémentaires pour une chaîne de production intégrée :

- **SeqOIA-GEN** (site Broussais) : plateau technique dédié à la production de séquences ADN/ARN.
- **SeqOIA-IT** (site Picpus) : infrastructure informatique assurant le traitement bio-informatique des données de séquençage.



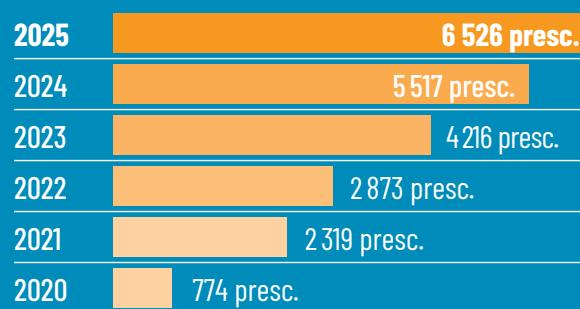
TERRITOIRE GÉOGRAPHIQUE DE SeqOIA

Délais de retour médian pour les maladies rares



Délais de retour des résultats : temps entre la réception complète et conforme de la prescription au laboratoire et la diffusion du CR biologique dans Spice.

Nb de prescriptions reçues conformes pour les maladies rares



ACTIVITÉS CLÉS

Chiffres 2025



25 881

RÉSULTATS RENDUS
AU PRESCRIPTEURS
(CUMULÉS)



31 %

DE DIAGNOSTICS POSÉS
POUR LES MALADIES RARES



RÉPARTITION CUMULÉE

CANCER

21,2 %

MALADIES RARES

77,6 %

ONCO-GÉNÉTIQUE
CONSTITUTIONNELLE

1,2 %

Focus sur l'activité dédiée aux maladies rares

Le séquençage du génome constitue une avancée majeure pour le diagnostic des maladies génétiques, dont la diversité est considérable (plus de 7 000 maladies).

Toutes ne relèvent pas du séquençage génomique en première intention. **Le plan France Médecine Génomique a défini un périmètre de 70 indications éligibles à cet examen**, soit en première ligne, soit au terme d'une séquence d'examens liminaires. Ces indications incluent notamment les anomalies du développement, les déficiences intellectuelles, les malformations cardiaques ou encore certaines maladies neurologiques de l'enfant et de l'adulte. **La liste complète des indications est disponible sur le site de SeqOIA.** Les résultats sont généralement rendus dans un délai inférieur à quatre mois. Lorsqu'un diagnostic génétique est identifié, cela permet d'adapter la prise en charge médicale et d'orienter les familles vers des dispositifs d'accompagnement, incluant les associations de patients.



Dans 75% des cas de troubles neurodéveloppementaux, les variants génétiques identifiés sont survenus de novo, c'est-à-dire à priori non transmis par un des parents. Le risque pour une prochaine grossesse est donc très faible.

Dr Delphine Héron, responsable UF de Génétique Médicale, coordinatrice CRMR "Déficiences intellectuelles de causes rares", AP-HP Sorbonne Université (Pitié Salpêtrière et Trousseau)



Des indications dans le cadre de la fœtopathologie, mais pas encore du diagnostic prénatal

Dans certaines situations, notamment après une interruption médicale de grossesse, des examens peuvent être réalisés sur les tissus fœtaux. **Le séquençage complet du génome permet d'identifier environ 6 à 8 % de diagnostics supplémentaires** par rapport à l'analyse plus ciblée des seuls exons, qui reste aujourd'hui la méthode la plus couramment utilisée dans les hôpitaux.



Le Plan France Génomique a introduit le séquençage du génome directement en diagnostic. Lorsque nous analysons le génome complet, ou 95 % du génome pour être exacte, sur les tissus fœtaux, même si nous n'obtenons pas de réponse, nous avons le sentiment d'avoir fait le maximum pour les familles. Mon regret reste le fait que nous ne puissions pas demander cette analyse au cours de la grossesse, à partir des cellules fœtales présentes dans le liquide amniotique.

Pr Tania Attie-Bitach, médecin généticien prescripteur, biologiste interpréteur pour SeqOIA



Illustration avec les avancées obtenues dans les déficiences intellectuelles

En réexaminant près de 24 000 génomes de patients atteints de maladies génétiques – parmi lesquels des données conservées par les laboratoires SeqOIA et Auragen – des équipes de recherche internationales ont pu identifier des variants dans le gène RNU4-2, qui se révèlent être l'un des principaux gènes associés aux troubles du neuro-développement. Ces altérations sont situées dans une région du génome non codante. Ce résultat, publié dans Nature Genetics, a surpris la communauté scientifique par son ampleur.

Aujourd'hui, les déficiences intellectuelles sont l'une des principales indications pour lesquelles un séquençage du génome est proposé. Ces avancées permettent non seulement de poser un diagnostic pour de nombreux patients jusque-là sans réponse, mais aussi de mieux comprendre les origines de ces troubles.

Focus sur l'activité dédiée aux cancers

Les connaissances sur la biologie des tumeurs progressent rapidement, et les données issues du séquençage du génome jouent désormais un rôle central, en particulier dans les situations complexes : cancers avancés ou rares en échec thérapeutique, cancers d'origine inconnue, ou encore certaines leucémies.

La caractérisation génomique des tumeurs tend à devenir un standard, intégré à chaque étape du parcours de soins des patients atteints de cancer. La Haute Autorité de Santé (HAS) accompagne cette évolution en publiant des listes de marqueurs génétiques à analyser, selon la localisation de la tumeur et le stade de la maladie. Ces recommandations concernent déjà une centaine de gènes.



Les leucémies aiguës ont une probabilité de rechute très importante. Le séquençage du génome de la cellule tumorale permet de cerner le type de leucémie du patient (mutations de l'ADN, ARN de fusion, pertes de chromosomes...) et de sélectionner le choix thérapeutique le plus adapté, offrant ainsi de meilleures chances de guérison. Tous les patients, quel que soit leur lieu de prise en charge ou le laboratoire ayant réalisé leurs analyses, ont accès à cette technologie, ce qui favorise aussi les échanges entre biologistes sur l'ensemble du territoire.



Nicolas Duployez, biologiste interpréteur au pôle de biologie pathologie génétique du CHU de Lille

Le séquençage du génome en oncologie : un outil aux multiples usages

En cancérologie, le séquençage du génome permet de répondre à plusieurs objectifs :

- **affiner** ou **poser** un diagnostic,
- **déetecter** des marqueurs de sensibilité ou de résistance aux traitements,
- **identifier** des cibles thérapeutiques, que ce soit pour des traitements déjà disponibles, en accès précoce ou compassionnel, ou pour **orienter** le patient vers un essai clinique.

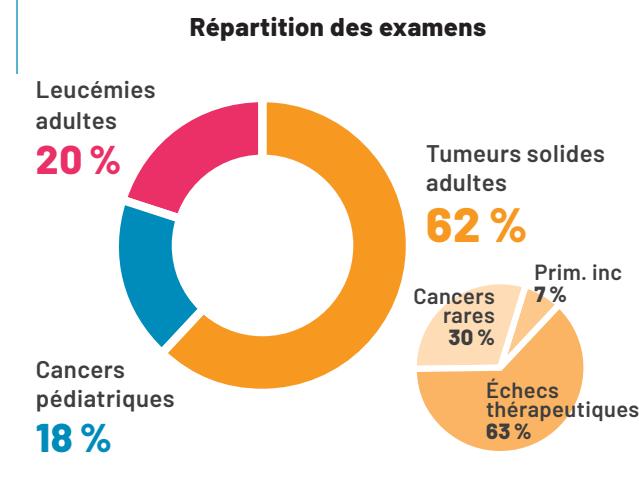
Contrairement aux maladies rares, le séquençage en oncologie se concentre uniquement sur les régions codantes des gènes (les exons), avec un délai de rendu des résultats compris entre 6 et 8 semaines.

Cette activité est en forte croissance :

En 2024,

1600 examens ont été réalisés
soit **+50 %** par rapport à 2023

Entre avril 2019 et juin 2022,
l'analyse de 1940 tumeurs issues des huit principales indications en cancérologie
a permis d'identifier
au moins un marqueur d'intérêt clinique
dans **près de 90 % des cas**



Le saviez-vous ?

Le génome humain contient environ 20 000 gènes codant pour des protéines, ce qui ne représente qu'environ 1,2 % de l'ensemble de notre ADN. Ces gènes sont de tailles très variables et sont généralement constitués de plusieurs segments appelés **exons**, séparés par des **introns**. On compte environ **220 000 exons** dans le génome humain. Lorsqu'un gène est activé, l'information des exons se retrouve au niveau de l'ARN messager (ARNm), qui sera ensuite traduit en protéine. Le reste de l'ADN, qui ne code pas directement de protéines, est appelé ADN non codant. Il joue néanmoins un rôle important dans la régulation de l'expression des gènes.

Leucémies : l'enjeu du séquençage génomique

Les cancers hématologiques, dont les leucémies font partie, sont responsables d'environ 10 000 décès chaque année en France. Jusqu'à récemment, les prédispositions génétiques aux hémopathies myéloïdes étaient peu identifiées, malgré l'existence de formes familiales connues.

Aujourd'hui, on estime qu'environ 10 % des patients atteints d'hémopathies myéloïdes présentent une prédisposition génétique. De nouveaux gènes impliqués sont découverts chaque année. Le séquençage complet des exons permet de détecter ces anomalies connues et offre la possibilité de réinterroger les données au fil des avancées scientifiques, améliorant ainsi la précision du diagnostic et la prise en charge des patients.

Le séquençage du génome : une révolution technologique

Le premier séquençage du génome humain a été publié au début des années 2000, porté par un vaste consortium international de recherche. Depuis, les progrès technologiques ont été considérables : amélioration des techniques de séquençage, automatisation de l'extraction des acides nucléiques, capacités accrues d'analyse et de stockage des données...

Le laboratoire SeqOIA peut aujourd'hui séquencer jusqu'à 448 génomes en seulement 48 heures, illustrant la montée des capacités de séquençage, en parallèle à une forte diminution des coûts.

À titre de comparaison, **le séquençage initial du génome humain a coûté environ 3 milliards de dollars.**

En 2010, ce coût était tombé à 200 000 dollars, puis à moins de 1 000 dollars en 2015. **En 2025, le coût du séquençage proprement dit est d'environ 300 euros.**

Ces ruptures technologiques se succèdent rapidement. Demain, le séquençage sera encore plus rapide, moins coûteux, et plus riche en informations. Le principal défi n'est plus technique, mais humain : il faut désormais du temps et des compétences pour interpréter les données et leur donner du sens.

La centralisation de l'activité de séquençage, comme celle opérée par SeqOIA, permet de mutualiser les investissements (robots, équipements, infrastructures informatiques) et de bénéficier d'économies d'échelle. Cette structuration a été pensée en lien étroit avec les biologistes des établissements partenaires, pour accompagner l'entrée du diagnostic et du soin dans l'ère de la génomique.



Le saviez-vous ?

Le séquençage haut débit : une prouesse technologique compacte et rapide

Le principe du séquençage haut débit repose sur la fragmentation du génome en très nombreux petits morceaux d'ADN, adaptés aux techniques utilisées. Ces fragments sont déposés sur un support de la dimension d'un smartphone, équipé de technologies miniatures de microfluidique.

Ce support permet de séquencer simultanément des millions de fragments. Ensuite, grâce à la puissance des outils informatiques, les séquences sont rassemblées pour reconstituer l'intégralité du génome en seulement quelques heures.



Des données massives au service des malades

Le séquençage génomique génère des volumes de données considérables, et leur transfert, stockage, traitement et interprétation reposent sur des infrastructures bioinformatiques de pointe. À titre d'exemple, le séquençage de quelques dizaines de gènes produit environ 200 à 300 mégaoctets de données, tandis que celui d'un génome humain complet en génère 100 gigaoctets soit de 300 à 500 fois plus.

Les séquenceurs de dernière génération permettent de la production de 128 génomes toutes les 48 heures, ce qui nécessite une capacité de stockage annuelle de l'ordre des pétaoctets.

Pour absorber ces masses de données et en extraire les informations, il a fallu concevoir une organisation capable de gérer à terme jusqu'à 20 000 génomes séquencés par an.

Plusieurs enjeux majeurs ont guidé cette structuration :

Optimiser
le stockage pour maîtriser
les coûts

Automatiser
les flux d'information pour
gagner en efficacité

Atteindre
les standards de qualité
exigés pour l'accréditation
des laboratoires

Des protocoles rigoureux de validation et de vérification des données ont été mis en place, accompagnés d'audits réguliers. Un travail spécifique a également été mené pour développer des outils logiciels adaptés aux besoins des biologistes et des cliniciens.

Nous avons développé nos propres outils et interfaces informatiques, avec un soin particulier pour le logiciel de prescription et le logiciel de visualisation des résultats. Nous avions besoin pour être efficaces de travailler sur ces deux points qui sont l'interface de dialogue, avec le clinicien en amont, et le biologiste en aval. Tous ces outils évoluent sans cesse, et nous les partageons en open source avec d'autres établissements de santé.

Alban Lermine, directeur SI et Bioinformatique de SeqOIA

Des outils évolutifs pour valoriser l'expertise biologique

Les outils numériques développés par SeqOIA sont co-construits avec les biologistes et évoluent en permanence pour intégrer les avancées de la génétique. Ils facilitent la lecture et l'analyse des données, tout en automatisant la production des comptes rendus. Ces logiciels guident les biologistes dans leurs hypothèses, qu'ils peuvent ensuite valider, préservant ainsi leur expertise et leur compréhension fine des mécanismes génétiques.

Chaque patient génère près de deux millions de variants génétiques, qui alimentent un vaste lac de données. Ces données sont régulièrement réanalysées en lien avec les bases scientifiques internationales. Lorsqu'un nouveau variant est reconnu comme pathogène dans la littérature,

l'informatien en informe le biologiste, qui peut alors réinterroger les données de ses patients à la lumière de cette découverte.

La réunion des données cliniques et génétiques au sein de SeqOIA est essentielle pour produire de la connaissance utile au soin. Le lac de données développé regroupe toutes les informations médicogénomiques pertinentes des patients. Pour permettre à terme une interconnexion avec la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR), SeqOIA a adopté le même schéma de structuration des données. Cette complémentarité entre les bases permet de relier l'expertise clinique de la BNDMR à l'expertise génomique de SeqOIA, avec pour objectif de faire circuler les données, leur donner une seconde vie, et enrichir le diagnostic.



Une expertise qui rayonne

Les outils logiciels développés par SeqOIA sont mis à disposition gratuitement d'autres institutions, contribuant ainsi à faire progresser le diagnostic génomique au-delà des frontières. En Autriche, un accord a été signé en 2024 pour installer le logiciel de visualisation des résultats dans le laboratoire national de séquençage. Le CHU de Genève, en Suisse, en bénéficie également. Cette expertise française s'exporte donc en Europe.

Ce logiciel présente un avantage majeur : l'intégralité des variations génétiques du patient y sont consultables en temps réel pour le biologiste, ce qui lui permet d'en explorer pleinement le génome.





SeqOIA : une référence française du diagnostic génomique

Grâce au Plan France Médecine Génomique 2025, le séquençage du génome entier est désormais accessible dans le cadre du soin. Financé par l'État, le laboratoire SeqOIA – sous la gouvernance conjointe de l'AP-HP, de l'Institut Curie et de Gustave Roussy, et en partenariat avec l'Institut Imagine – est progressivement monté en puissance, démontrant la faisabilité et l'intérêt de cette technologie dans le parcours de soins.

Aujourd'hui, dans la plupart des spécialités médicales, les données génétiques viennent compléter les examens complémentaires d'imagerie et de biologie. **En cinq ans, le séquençage du génome a permis des avancées majeures** : identification de nouveaux gènes et variants, développement de la médecine de précision en oncologie, prédiction du risque familial, amélioration du diagnostic pour les maladies rares... La France s'est ainsi imposée comme un acteur de référence en Europe et dans le monde, grâce à des investissements ciblés, des équipements de pointe et une organisation rigoureuse garantissant la qualité.

Un des atouts de cette structuration est **la collaboration étroite entre les établissements hospitaliers et les institutions de recherche, au service des patients et de l'innovation médicale**. Pour aller plus loin, il est essentiel de poursuivre les investissements afin d'accélérer les diagnostics et de garantir à chaque patient une prise en charge optimale.

Les priorités pour les années à venir sont claires :

Simplifier et faciliter
le parcours numérique
de prescription.

Réduire encore les délais de retour
des résultats, spécialement
dans les indications cancers.

Garantir aux patients un rôle
d'acteur dans l'exploitation continue
de leurs données génomiques pour
le soin, à leur bénéfice direct,
comme pour la recherche,
au bénéfice collectif.

Ajuster continuellement le service
médical aux meilleures innovations
dans un domaine très rapidement
évolutif sur le plan technique.

La France a désormais réintégré les meilleures nations en matière de médecine génomique. Il est donc crucial de capitaliser sur cette dynamique et d'entretenir précieusement l'organisation nationale de ce haut niveau d'expertise.

Le laboratoire SeqOIA a répondu aux objectifs définis au moment de sa création et a construit une organisation capable de monter en capacité avec les plus hauts standards de qualité et de sécurité. Tous les professionnels de santé, les ingénieurs et techniciens impliqués dans cette activité se sont mobilisés pour les patients et les familles et soulignent l'impact de SeqOIA sur leurs métiers.

Le deuxième chapitre de l'histoire de SeqOIA et de la génomique française est désormais prêt à se dérouler.

“Nous avons répondu à l'appel à projet pour la création d'une plateforme de séquençage génomique car c'était une opportunité incroyable de mettre en commun les forces de l'AP-HP, de l'Institut Curie et de Gustave Roussy pour accélérer la prise en charge optimale des patients atteints de maladies rares ou de cancers. C'était un moment très dense mais exceptionnel qui a réuni biologistes, médecins, économistes de la santé, bio-informaticiens ect... qui ont mis en commun leur savoir-faire pour construire une plateforme innovante et performante. Aujourd'hui, SeqOIA a permis un saut diagnostique et thérapeutique au bénéfice des cliniciens et des patients.

Christine Welty, Directrice générale AP-HP Sorbonne Université **“**

“Nous avons créé le LBM SeqOIA en veillant à l'intégrer globalement dans le dispositif de soins, c'est ce qui lui confère sa pertinence et son originalité. SeqOIA a rapproché les biologistes spécialisés des cliniciens prescripteurs. Un collectif de compétences s'est ainsi structuré au service du patient autour d'un objet : le génome.

Pr Michel Vidaud, directeur médical du Laboratoire de Biologie Médical SeqOIA à sa création **“**

“Très rapidement, en tant que biologiste, j'ai été formé et intégré aux analyses. Cela a changé notre façon de travailler avec des groupes de partage et de questionnement sur les résultats. L'impact de disposer de cette technologie a été assez incroyable, avec des analyses en un laps de temps court, infaisables à réaliser en local. Je "lis" entre 25 et 50 génomes par mois dans des cas de déficience intellectuelle, malformation cérébrale ou encore épilepsie.

Dr Thomas Smol, chef de service de génétique médicale au CHU de Lille **“**

“Le parcours est fluide, les interprétateurs ont accès à tous les dossiers permettant des demandes d'expertises spécifiques et nous pouvons mener les analyses avec nos propres filtres, ce système ouvert est assez unique. Nos échanges avec les autres biologistes améliorent les diagnostics et créent des collaborations en dehors de SeqOIA, un atout majeur pour nous, les patients, et l'ensemble des acteurs de l'écosystème.

Pr Tania Attie-Bitach, médecin généticien prescripteur, biologiste interpréteur pour SeqOIA **“**

L'organisation et le rendu des résultats génétiques sont très appréciés pour les cliniciens. La "Chargée de Parcours Génomique" rencontre les patients/parents à l'issue de la consultation, assure la logistique et le suivi de dossier. Étant donné le nombre de prescriptions dans notre centre, il serait impossible de fonctionner sans elle. Les contacts sont très fluides avec les biologistes et les équipes de SeqOIA, et les réunions de concertation clinico-biologiques hebdomadaires permettent d'avancer ensemble sur les cas complexes.

Dr Delphine Héron, chef de service de génétique clinique à la Pitié-Salpêtrière et à l'hôpital Trousseau, coordinatrice nationale du Centre de Référence Maladies Rares "déficiences intellectuelles de causes rares", responsable des pré-indications "déficiences intellectuelles" et "malformations cérébrales" pour le Plan France Médecine Génomique

Le fait que SeqOIA ait fait le choix d'inclure tous les biologistes des CHU du territoire est une immense satisfaction. Tout d'abord ce choix permet à tous d'entrer pleinement dans l'ère de la génomique, sans créer de hiérarchie de compétences entre laboratoires. Cela permet à l'ensemble des laboratoires de rester attractifs tant sur le plan hospitalier que sur le plan de la recherche, cela permet aussi d'offrir une qualité d'enseignement. Sur le plan médical, l'interprétation des génomes prescrits au sein de notre établissement favorise les échanges avec les prescripteurs, échanges essentiels à la fiabilité des résultats. Participer ainsi à la révolution génomique est une magnifique aventure collective.

Pascale Saugier-Veber, chef de service du laboratoire de génétique moléculaire au CHU de Rouen

Avec SeqOIA et le séquençage de génome, le parcours de soins a été amélioré pour les patients et les familles, avec une diminution de l'errance diagnostique. Il y a clairement un avant et un après. Cette organisation avec SeqOIA a fait entrer le séquençage du génome dans la pratique clinique et le soin courant. Je ne me vois pas retourner en arrière pour les familles.

Pr Estelle Colin, chef de service de génétique médicale du CHU d'Angers

Remerciements

Nous souhaitons exprimer notre profonde gratitude à la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) et au Plan France Médecine Génomique 2025, dont le soutien et la vision ont permis à SeqOIA de se déployer et de s'ancrer durablement dans le paysage de la médecine génomique en France.

Nos remerciements vont également aux trois établissements membres fondateurs du GCS – l'AP-HP, l'Institut Curie et Gustave Roussy et à notre partenaire l'Institut Imagine – dont l'engagement et la coopération sont au cœur de notre réussite.

Enfin, nous remercions l'ensemble des établissements partenaires pour leur confiance et leur mobilisation continue à nos côtés. C'est grâce à cette dynamique collective que nous pouvons, chaque jour, améliorer le parcours de soins des patients et faire progresser l'innovation médicale.



laboratoire-seqoia.fr