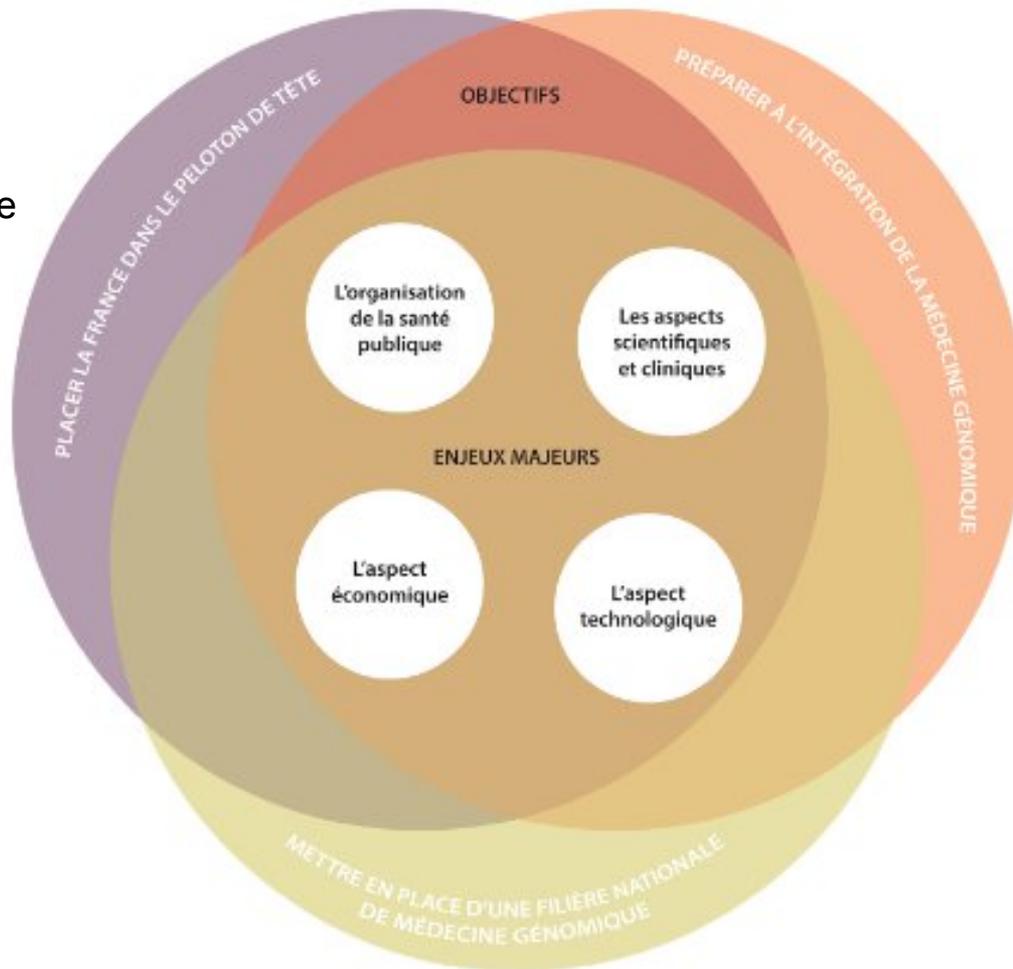


# Point sur les plateformes & le PFMG

John Rendu

CHU Grenoble Alpes  
Biochimie, Biologie Moléculaire et Toxicologie Environnementale  
Génétique moléculaire

Placer la France  
dans le peloton de tête



Mettre en place d'une filière nationale de Médecine Génomique

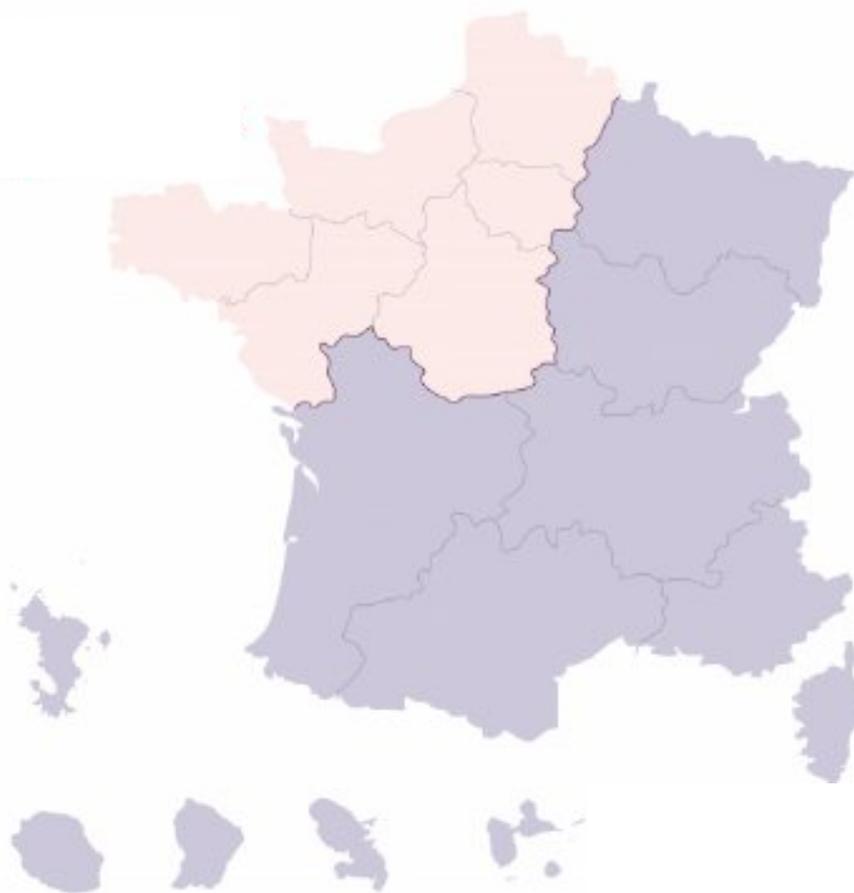
FRANCE MÉDECINE  
GÉNOMIQUE 2025



Préparer à l'intégration  
de la médecine génomique



**Pr Vidaud**



**(Pr Sanlaville)  
Pr Vinciguerra**

# Les Pré indications

3 vagues (fin 2018, 2019, 2021) pré indications (HAS):

Oncogénétique Somatique, Oncogénétique Constitutionnelle , M Rares  
( >50 pré indications )

Evaluation dans le futur => passage à la nomenclature

# Inclusion des patients



Pr Vidaud



(Pr Sanlaville)  
Pr Vinciguerra



## Interface de prescription

\*RCP nationale MARDI

\*RCP génomique locale



**Pr Vidaud**



**(Pr Sanlaville)  
Pr Vinciguerra**



**Novaseq  
(Illumina)**

Genome trio en short read:  
STHD

# Interprétation des données



**Pr Vidaud**



## **Analyse: 2 politiques différentes**

- > 10 millions de variants nucléotidiques (SNV)
- >70 000 variants structuraux (CNV SV)



**(Pr Sanlaville)  
Pr Vinciguerra**



# Interprétation des données



Pr Vidaud



En 1 temps sans a priori:

\*interface

toutes les données

\*filtre par biologiste

GLEAVES



(Pr Sanlaville)  
Pr Vinciguerra



**Analyse:**

**2 politiques différentes**

> 10 millions de variants nucléotidiques (SNV)

>70 000 variants structuraux (CNV SV)

# Interprétation des données



Pr Vidaud



En 1 temps sans a priori:

\*interface

toutes les données

\*filtre par biologiste

GLEAVES



(Pr Sanlaville)  
Pr Vinciguerra



## Analyse: 2 politiques différentes

> 10 millions de variants nucléotidiques (SNV)

>70 000 variants structuraux (CNV SV)

en 2 temps:

\*rapport préfiltré:

pré sélection suivant HPO

prédiction du variant

\*interface

(cute variant , bientôt Seqone)

# Interprétation des données



Pr Vidaud



En 1 temps sans a priori:

\*interface

toutes les données

\*filtre par biologiste

GLEAVES



(Pr Sanlaville)  
Pr Vinciguerra



en 2 temps:

\*rapport préfiltré:

pré sélection suivant HPO

prédiction du variant

\*interface

(cute variant , bientôt Seqone)

**Analyse:**

**2 politiques différentes**

> 10 millions de variants nucléotidiques (SNV)

>70 000 variants structuraux (CNV SV)

**env 40% de positif**

Au 15/06/2022

	<b>SEQOIA</b>	<b>AURAGEN</b>
<b>Production (Sequençage+Bioinfo)</b>	<b>3</b>	<b>2</b>

Au 15/06/2022

	<b>SEQOIA</b>	<b>AURAGEN</b>
<b>Production (Sequençage+Bioinfo)</b>	<b>3</b>	<b>2</b>
<b>A analyser</b>	<b>2</b>	<b>3</b>

Au 15/06/2022

	<b>SEQOIA</b>	<b>AURAGEN</b>
<b>Production (Sequençage+Bioinfo)</b>	<b>3</b>	<b>2</b>
<b>A analyser</b>	<b>2</b>	<b>3</b>
<b>CR (Rédaction ou Rendu)</b>	<b>3</b>	<b>2</b>

Au 15/06/2022

	SEQOIA	AURAGEN
<b>Production (Sequençage+Bioinfo)</b>	3	2
<b>A analyser</b>	2	3
<b>CR (Rédaction ou Rendu)</b>	3	2



**Non conclusif**

2/5



**VSI (suites à prévoir)**

1/5

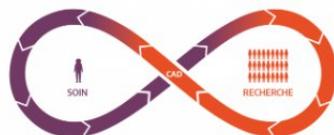


**Concluant**

2/5

Au 15/06/2022

	SEQOIA	AURAGEN
<b>Production (Sequençage+Bioinfo)</b>	3	2
<b>A analyser</b>	2	3
<b>CR (Rédaction ou Rendu)</b>	3	2



**Non conclusif**

2/5



**VSI (suites à prévoir)**

1/5



**Concluant**

2/5