

# Plan France Génomique 2025 et Plateformes de séquençage à très haut débit

Pr. Michel Vidaud

Service de Génétique et Biologie Moléculaires, Hôpital Cochin, AP-HP  
Directeur Médical GCS SeqOIA

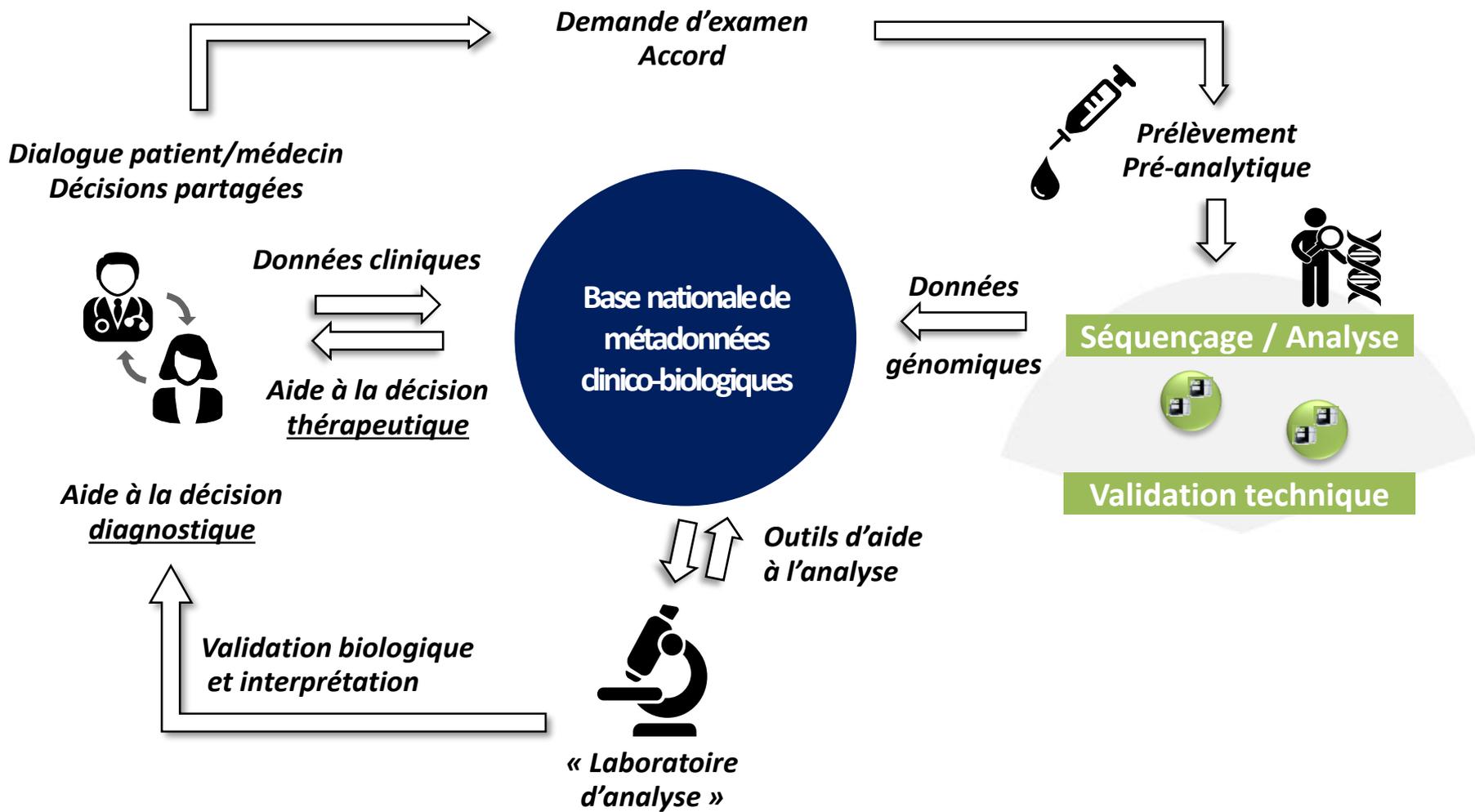
Alban Lermine

Responsable SeqOIA-IT

Pas de conflit d'intérêts

# AMBITION DU PLAN

- ⇒ Intégrer le séquençage dans un parcours de soin générique
- ⇒ Développer une filière nationale de la médecine génomique



# LE PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025 :

## 3 OBJECTIFS – 14 MESURES

- I. METTRE EN ŒUVRE LES INSTRUMENTS DU PARCOURS DE SOIN GÉNOMIQUE**
- II. ASSURER LA MISE EN ŒUVRE OPÉRATIONNELLE ET LA MONTÉE EN PUISSANCE**
- III. METTRE EN ŒUVRE LES OUTILS DE SUIVI ET DE PILOTAGE**

# GOVERNANCE ET ORGANISATION

**Composition :** cabinet du Premier Ministre, cabinets des ministres (recherche, santé, industrie), directeurs des administrations centrales des ministères impliqués, directeur de la Cnamts, président(e) de l'HAS, président d'Aviesan, associations de malades, représentants des industries de santé

**Composition :** les pilotes d'actions et les institutions et tutelles impliquées

**Composition :** les pilotes d'actions

**Comité de pilotage interministériel**

1 à 2 fois/an

**Comité de suivi**

1 fois/trimestre

**Comité opérationnel (COMOP)**

1 fois/mois

**GT « Plateformes »**  
(DGOS)

**GT « CAD »**  
(Inserm/CEA/Inria)

**GT « CREFIX »**  
(CEA/Inria)

**GT « Projets pilotes »** (Inserm)

**GT « Industrie »**  
(Genopole Evry)

**GT « Ethique, réglementation et société »**  
(DGS/Inserm)

**GT « Indications cliniques »**  
(HAS)

GT MULTIPLI  
(cancers)

GT DEFIDIAG  
(maladies rares)

**GT « Formation »**  
CPU

**GT « Communication »** (Inserm)

**GT « Médico-économique »**  
(CNAM)

GT GLUCOGEN  
(maladies communes)

GT POPGEN  
(population générale)

# 3 OBJECTIFS – 14 MESURES

## I- METTRE EN ŒUVRE LES INSTRUMENTS DU PARCOURS DE SOIN GÉNOMIQUE

- Mesure** ① Création d'un réseau de plateformes de séquençage très haut débit.
- Mesure** ② Création d'un « collecteur Analyseur de Données » (CAD) pour traiter et exploiter le volume de données généré
- Mesure** ③ Permettre l'intégration et l'exploitation des données patients dans la parcours de soin

## II - ASSURER LA MISE EN ŒUVRE OPÉRATIONNELLE ET LA MONTÉE EN PUISSANCE

- Mesure** ④ Mettre en place un centre de référence, d'innovation, d'expertise et de transfert (CREFIX)
- Mesure** ⑤ Lever les verrous technologiques, cliniques et réglementaires rencontrés sur le parcours
- Mesure** ⑥ Mettre en place un dispositif d'évaluation et de validation des nouvelles indications d'accès au diagnostic génomique.
- Mesure** ⑦ Disposer des nouvelles compétences et des personnels capables de relever le défi de l'exploitation et de l'interprétation des données.
- Mesure** ⑧ Garantir un parcours sécurisé et de qualité

## III - METTRE EN ŒUVRE LES OUTILS DE SUIVI ET DE PILOTAGE

- Mesure** ⑨ Mobiliser les acteurs industriels autour du projet
- Mesure** ⑩ Orienter les activités des acteurs de la filière en fonction des problématiques industrielles posées par le parcours de soin génomique
- Mesure** ⑪ Assurer un suivi à l'échelle internationale du champ de la médecine génomique
- Mesure** ⑫ Mettre en œuvre un programme dédié aux aspects médico-économiques
- Mesure** ⑬ Organiser l'information, la consultation et l'implication des acteurs de la société concernés
- Mesure** ⑭ Gouvernance du plan

# 3 OBJECTIFS – 14 MESURES

## I- METTRE EN ŒUVRE LES INSTRUMENTS DU PARCOURS DE SOIN GÉNOMIQUE

- Mesure** ① Création d'un réseau de plateformes de séquençage très haut débit.
- Mesure** ② Création d'un « collecteur Analyseur de Données » (CAD) pour traiter et exploiter le volume de données généré
- Mesure** ③ Permettre l'intégration et l'exploitation des données patients dans la parcours de soin

## II - ASSURER LA MISE EN ŒUVRE OPÉRATIONNELLE ET LA MONTÉE EN PUISSANCE

- Mesure** ④ Mettre en place un centre de référence, d'innovation, d'expertise et de transfert (CREFIX)
- Mesure** ⑤ Lever les verrous technologiques, cliniques et réglementaires rencontrés sur le parcours
- Mesure** ⑥ Mettre en place un dispositif d'évaluation et de validation des nouvelles indications d'accès au diagnostic génomique.
- Mesure** ⑦ Disposer des nouvelles compétences et des personnels capables de relever le défi de l'exploitation et de l'interprétation des données.
- Mesure** ⑧ Garantir un parcours sécurisé et de qualité

## III - METTRE EN ŒUVRE LES OUTILS DE SUIVI ET DE PILOTAGE

- Mesure** ⑨ Mobiliser les acteurs industriels autour du projet
- Mesure** ⑩ Orienter les activités des acteurs de la filière en fonction des problématiques industrielles posées par le parcours de soin génomique
- Mesure** ⑪ Assurer un suivi à l'échelle internationale du champ de la médecine génomique
- Mesure** ⑫ Mettre en œuvre un programme dédié aux aspects médico-économiques
- Mesure** ⑬ Organiser l'information, la consultation et l'implication des acteurs de la société concernés
- Mesure** ⑭ Gouvernance du plan

## 4 PROJETS PILOTES

### MALADIES RARES

Déficience  
intellectuelle  
**DEFIDIAG**  
WGS /TRIO

aviesan  
alliance nationale  
pour les sciences de la vie et de la santé

### CANCERS

MULTISARC et ACCOMPLI  
**MULTIPLI**  
WES et RNA Seq

FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2

Centre National de  
Recherche en  
Génomique Humaine  
CNRGH Evry  
Jean François Deleuze

### MALADIES COMMUNES

Diabète atypiques  
**GLUCOGEN**  
WGS

Génétique population  
générale  
**POPGEN**

# 3 OBJECTIFS – 14 MESURES

## I- METTRE EN ŒUVRE LES INSTRUMENTS DU PARCOURS DE SOIN GÉNOMIQUE

**Mesure** ① Création d'un réseau de plateformes de séquençage très haut débit.

**Mesure** ② Création d'un « collecteur Analyseur de Données » (CAD) pour traiter et exploiter le volume de données généré

**Mesure** ③ Permettre l'intégration et l'exploitation des données patients dans la parcours de soin

## II - ASSURER LA MISE EN ŒUVRE OPÉRATIONNELLE ET LA MONTÉE EN PUISSANCE

**Mesure** ④ Mettre en place un centre de référence, d'innovation, d'expertise et de transfert (CREFIX)

**Mesure** ⑤ Lever les verrous technologiques, cliniques et réglementaires rencontrés sur le parcours

**Mesure** ⑥ Mettre en place un dispositif d'évaluation et de validation des nouvelles indications d'accès au diagnostic génomique.

**Mesure** ⑦ Disposer des nouvelles compétences et des personnels capables de relever le défi de l'exploitation et de l'interprétation des données.

**Mesure** ⑧ Garantir un parcours sécurisé et de qualité

## III - METTRE EN ŒUVRE LES OUTILS DE SUIVI ET DE PILOTAGE

**Mesure** ⑨ Mobiliser les acteurs industriels autour du projet

**Mesure** ⑩ Orienter les activités des acteurs de la filière en fonction des problématiques industrielles posées par le parcours de soin génomique

**Mesure** ⑪ Assurer un suivi à l'échelle internationale du champ de la médecine génomique

**Mesure** ⑫ Mettre en œuvre un programme dédié aux aspects médico-économiques

**Mesure** ⑬ Organiser l'information, la consultation et l'implication des acteurs de la société concernés

**Mesure** ⑭ Gouvernance du plan

# Plan France Médecine Génomique 2025



Ministère des affaires sociales et de la santé

Direction générale de l'offre de soins  
Sous-direction du pilotage de la performance  
des acteurs de l'offre de soins  
Bureau innovation et recherche clinique (PF4)  
Personne chargée du dossier : Hélène COULONJOU  
Cheffe du Bureau innovation et recherche clinique  
tél. : 01 40 56 53 53  
mél. : [DGOS-PF4@sante.gouv.fr](mailto:DGOS-PF4@sante.gouv.fr)

**SOINS**  
**Dead line 9 mars 2017**

La ministre des affaires sociales et de la santé

à

Mesdames et Messieurs les directeurs  
généralistes des agences régionales de santé

INSTRUCTION N° DGOS/PF4/DGS/DSS/2016/391 du 19 décembre 2016 relative à un appel à projets pour la mise en œuvre et l'évaluation de projets pilotes de plateformes de séquençage très haut débit à visée sanitaire.

NOR : AF5H1637696J

Classement thématique : Etablissements de santé

Validée par le CNP le 02 décembre 2016 - Visa CNP 2016 - 185

BO : oui

Déposée sur le site [circulaire.gouv.fr](http://circulaire.gouv.fr) : oui

**SeqOIA**

LA PLATEFORME GÉNOMIQUE  
DE PARIS RÉGION

**Sequencing, Omics,  
Information Analysis**

**Catégorie :** Directives adressées par le ministre aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen particulier des situations individuelles.

**Résumé :** Dans le cadre de la mise en œuvre du plan France Médecine Génomique 2025, le ministère chargé de la santé lance un appel à projets pour sélectionner des dossiers proposant pour chacun une organisation pilote permettant la mise en place du séquençage très haut débit à visée sanitaire pour un grand nombre de patients. Ces organisations doivent concourir à la structuration du parcours de soins des patients dont la prise en charge requiert cette technique.

**Mots-clés :** séquençage très haut débit, organisation pilote, évaluation, parcours de soins

**Annexes :**

Annexe I : plan de présentation de l'organisation pilote et du projet d'évaluation associé

Annexe II : modèles budgétaires de l'organisation pilote et du projet d'évaluation associé

Annexe III : attestation de dépôt du dossier et le cas échéant, accord de consortium.

**Diffusion :** Les établissements de santé, les groupements de coopération sanitaire, les maisons de santé et les centres de santé doivent être destinataires de cette instruction, par l'intermédiaire des agences régionales de santé.

**AURAGEN**

**AU**vergne **Rhône-Alpes** **Gén**omique



AUvergne Rhône Alpes GENomique

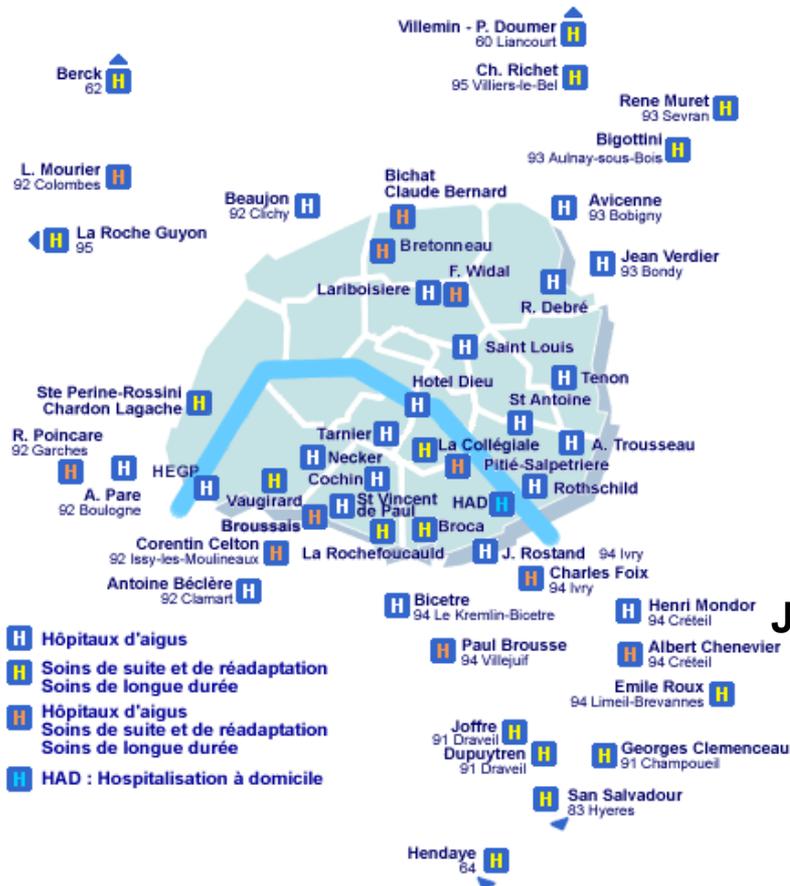
Nadiège BAILLE (Administrateur GCS AURAGEN)  
Sihem KHEDDOUCI (Chargée de Mission AURAGEN)  
Jean-Yves BLAY (Directeur scientifique AURAGEN)  
Damien SANLAVILLE (Responsable médical AURAGEN)

# Sequoia

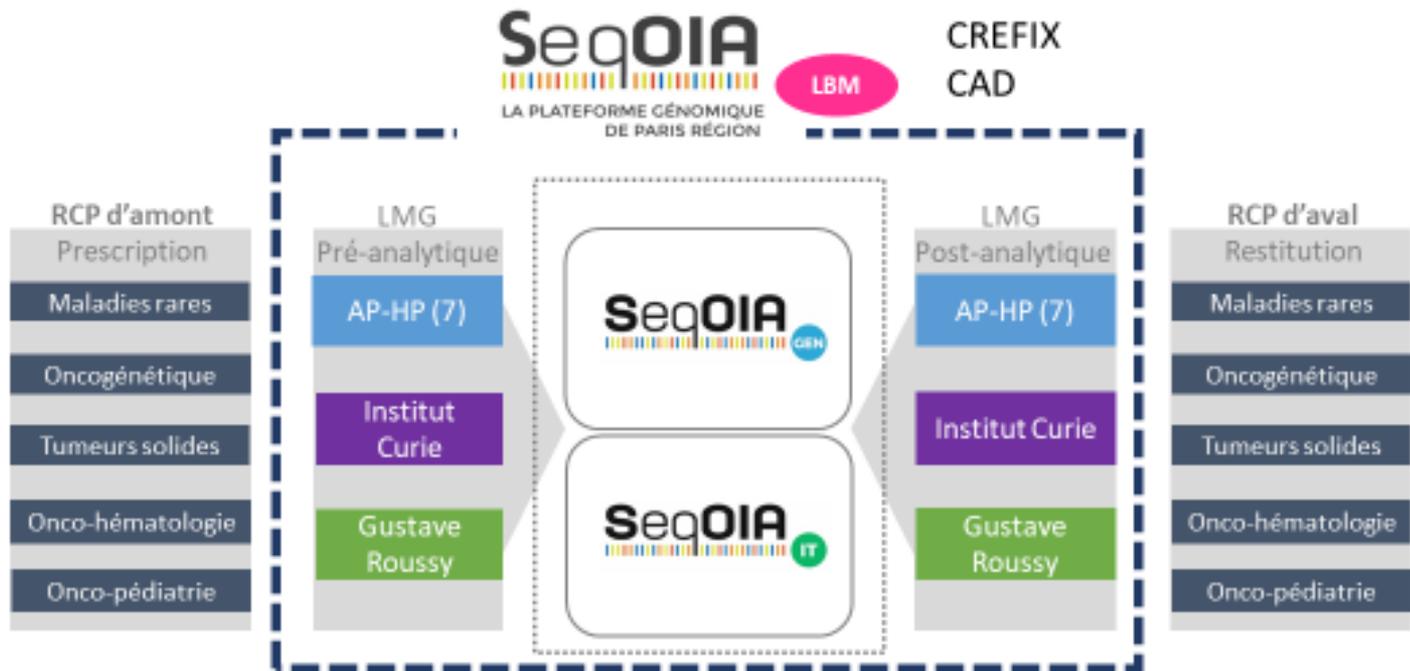


LA PLATEFORME GÉNOMIQUE  
DE PARIS RÉGION

*Sequencing, Omics, Information Analysis*



**Amaury MARTIN (Administrateur GCS)**  
**Julie GRUNDLINGER (Directrice opérationnelle GCS)**  
**Alban LERMINE (Responsable SeqIOA-IT)**  
**Michel VIDAUD (Directeur médical LBM SeqIOA)**



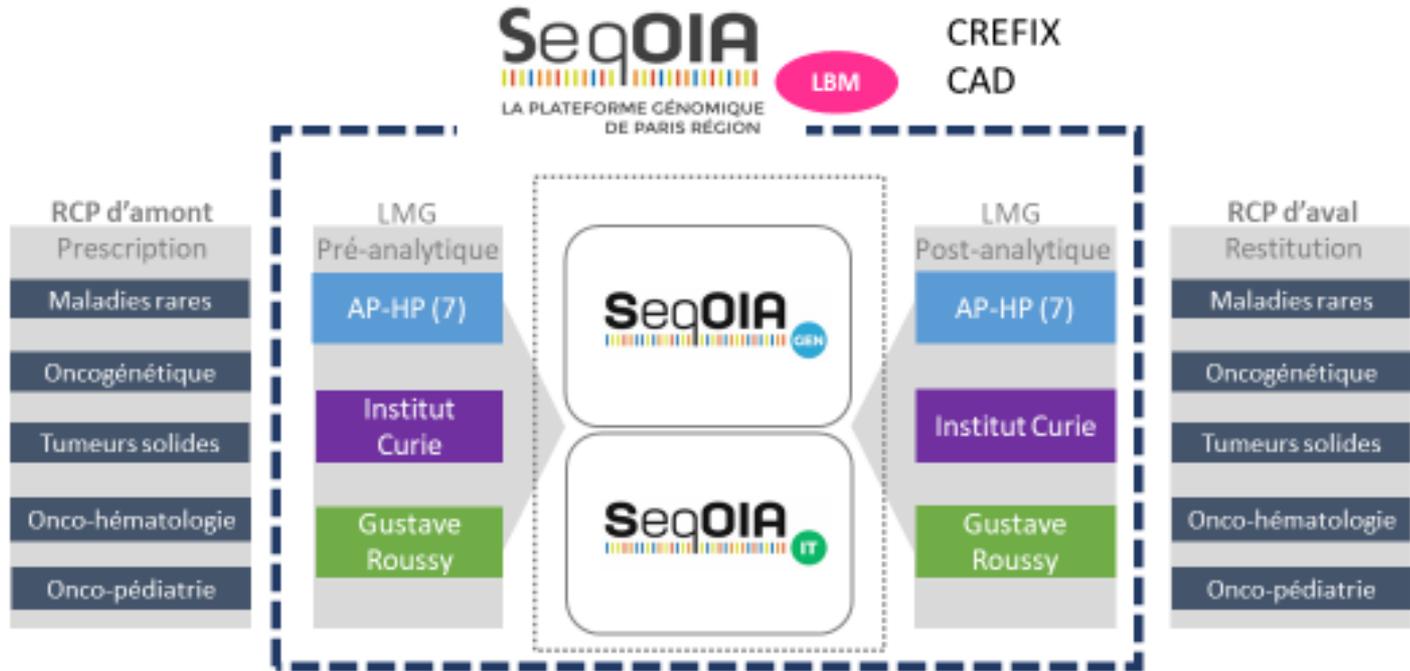
9 Laboratoires de Médecine Génomique (**SeqOIA-LMG**)

**SeqOIA-GEN** : Bâtiment Leriche (1 ingénieur GCS SeqOIA)

- Unité d'extraction des acides nucléiques

- Société INTEGRAGEN (production des données de séquençage à haut débit à partir des acides nucléiques des patients anonymisés)

**SeqOIA-IT** : Campus PICPUS (Alban Lermine)



**SeqOIA-LMG** : Trio constitué d'un Référent (Praticien agréé pour la pratique des examens des caractéristiques génétiques en application des dispositions de l'article L.1131-3 du CSP) associé à 2 référents adjoints dont l'un est compétent en anatomo-pathologie

Courrier envoyé le 18 septembre aux Directeurs et Doyens des Facultés de Médecine



# Référents et référents adjoints LMG-SeqOIA

LMG	REFERENT LMG	REFERENT ADJOINT ACP	REFERENT ADJOINT
<b>INSTITUT CURIE GUSTAVE ROUSSY</b>	Dr I. Bièche	Dr G. Bataillon	M. Kamal
<b>AP-HP/P6</b>	Dr E. Rouleau	Pr J.Y. Scoazec	
<b>AP-HP/P5</b>	Pr E. Leguern	Pr E. Comperat	Pr F. Delhommeau
<b>AP-HP/P7</b>	Pr S. Romana	Pr D. Damotte	Pr H. Blons
<b>AP-HP/P11</b>	Pr C. Boileau	Dr. Jérôme Cros	Pr J. Soulier Pr H. Cavé
<b>AP-HP/P12</b>	Pr A. Mantel	Pr C. Guettier	Pr A. Lemoine
<b>AP-HP/P13</b>	Pr B. Funalot	Pr N. Ortonne	Dr I. Sloma
<b>AP-HP/UVSQ</b>	Pr O. Schischmanoff	Pr. Antoine Martin	Pr A. Delahaye Pr F. Baran-Marszak
		Pr J.F. Emile	Pr H.J. Garchon



# Montée en charge SeqOIA et AURAGEN

2 NovaSeq installés sur la Pf SeqOIA

Année	WES	RNAseq	WGS	TOTAL		NovaSeq
2019	2500	1000	3500			2
2020	5000	2000	7650			3
2021	7500	3000	10225			4
2022	10000	4000	12800			5
2023	12500	5000	16375			5

**2019**  
**# 1 000 dossiers maladies rares**  
**# 1 000 dossiers cancers**

Calcul : 1 WGS = 1 ; 1 WES = # 2% d'un WGS ; 1 RNASeq = # 3% d'un WGS

## I- METTRE EN ŒUVRE LES INSTRUMENTS DU PARCOURS DE SOIN GÉNOMIQUE

- Mesure** ① Création d'un réseau de plateformes de séquençage très haut débit.
- Mesure** ② Création d'un « collecteur Analyseur de Données » (CAD) pour traiter et exploiter le volume de données généré
- Mesure** ③ Permettre l'intégration et l'exploitation des données patients dans la parcours de soin

## II - ASSURER LA MISE EN ŒUVRE OPÉRATIONNELLE ET LA MONTÉE EN PUISSANCE

- Mesure** ④ Mettre en place un centre de référence, d'innovation, d'expertise et de transfert (CREFIX)
- Mesure** ⑤ Lever les verrous technologiques, cliniques et réglementaires rencontrés sur le parcours
- Mesure** ⑥ Mettre en place un dispositif d'évaluation et de validation des nouvelles indications d'accès au diagnostic génomique.
- Mesure** ⑦ Disposer des nouvelles compétences et des personnels capables de relever le défi de l'exploitation et de l'interprétation des données.
- Mesure** ⑧ Garantir un parcours sécurisé et de qualité

## III - METTRE EN ŒUVRE LES OUTILS DE SUIVI ET DE PILOTAGE

- Mesure** ⑨ Mobiliser les acteurs industriels autour du projet
- Mesure** ⑩ Orienter les activités des acteurs de la filière en fonction des problématiques industrielles posées par le parcours de soin génomique
- Mesure** ⑪ Assurer un suivi à l'échelle internationale du champ de la médecine génomique
- Mesure** ⑫ Mettre en œuvre un programme dédié aux aspects médico-économiques
- Mesure** ⑬ Organiser l'information, la consultation et l'implication des acteurs de la société concernés
- Mesure** ⑭ Gouvernance du plan



Groupe de travail piloté par la HAS : Cédric Carbonneil, chef du service Evaluation des actes professionnels au sein de la Direction de l'évaluation médicale, économique et de santé publique.

## CRITERES

- 1) Validité analytique du test** : aptitude de la mesure d'intérêt avec exactitude et fiabilité
- 2) Validité clinique du test** : capacité à prédire avec précision et fiabilité le phénotype clinique
- 3) Utilité clinique** : améliorer le devenir clinique des patients en évènements évitables et à apporter une valeur ajoutée en terme d'optimisation de la précision de traitement/stratégie thérapeutique
- 4) Place dans la stratégie diagnostique** du séquençage très haut débit versus les autres approches de séquençage

**Procédure dynamique pour valider et évaluer au fil de l'eau des nouvelles indications**

# Projet Pilotes

## MALADIES RARES

Déficiences  
intellectuelles

**DEFIDIAG**

WGS /TRIO

aviesan  
alliance nationale  
pour les sciences de la vie et de la santé

FRANCE MÉDECINE

CANCERS  
MULTIPLI

**Projets Pilotes DEFIDIAG et MULTIPLI  
commenceront au 1<sup>er</sup> trimestre 2019.**

**Les « résultats recherche » seront rendus aux  
patients et ces indications sont exclues des pré-  
indications de la HAS**

Diabète

**GLUC**

WC

Génétique  
population  
générale

**POPGEN**





## Action thématique « Information et consentement »

### Plan France Médecine Génomique 2025 Consentement pour l'examen à finalité médicale des caractéristiques génétiques d'une personne majeure<sup>1</sup>

**IDENTITE de la personne** (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)

Je [soussigné(e)] reconnais avoir été informé(e) par le :  Dr..... (tel / / / / )  
 Conseiller en génétique ..... (tel / / / / ) sous la responsabilité du  
Dr..... (tel / / / / )

Sur l'examen des caractéristiques génétiques qui m'a été proposé

Pour l'examen diagnostique de (préciser obligatoirement le nom de la maladie ou groupe de maladies recherchées ou l'indication de l'examen prescrit):



# Consentements et notices d'information

Je souhaite que me soient communiquées des informations génétiques, révélées par l'examen portant sur mes caractéristiques génétiques constitutionnelles (héritables), en lien avec ma maladie, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique et de soins, pourront être proposées pour moi-même et membres de ma famille

Je souhaite que me soient communiquées des informations génétiques, révélées par l'examen portant sur mes caractéristiques génétiques constitutionnelles (héritables) et ayant un lien direct avec ma maladie, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique et de soins, pourront être proposées pour moi-même et membres de ma famille.

**Refus de la Direction des affaires civiles et du sceau du ministère de la justice qui préconise une application stricte de l'article 16-10 du code civil et par conséquent l'absence de toute référence à de quelconques découvertes incidentes**



**Projet de recommandations de bonnes pratiques en matière de gestion de résultats d'un examen de génétique non en lien avec la prescription initiale**

Groupe de travail – réunions le 29 septembre, 15 octobre et 20 décembre 2018



DIRECTION  
GÉNÉRALE  
DE L'OFFRE  
DE SOINS

## ENJEUX

### Cahier des charges des plateformes

Les deux premières plateformes retenues dans le cadre de cet appel à projets auront vocation à prendre en charge l'ensemble des patients du territoire national.

Cette couverture territoriale évoluera en fonction de l'entrée en opération progressive de nouvelles plateformes de séquençage.

*« En RCP pour un patient pris en charge à Lille, un séquençage de génome entier a été prescrit. A qui envoyer l'échantillon ? A SeqOIA ou à AURAGEN ? »*

### Nécessité de recommandations sur les flux d'échantillons qui doivent

- permettre un **accès équitable** des patients sur tout le territoire,
- être claires,
- efficaces,
- recueillir l'adhésion des professionnels de santé et
- être modifiées facilement avec l'arrivée de nouvelles plateformes sur le territoire le cas échéant.

Les Pf ont vocation à prendre en charge l'ensemble des patients du territoire national pour garantir un accès équitable des patients sur tout le territoire

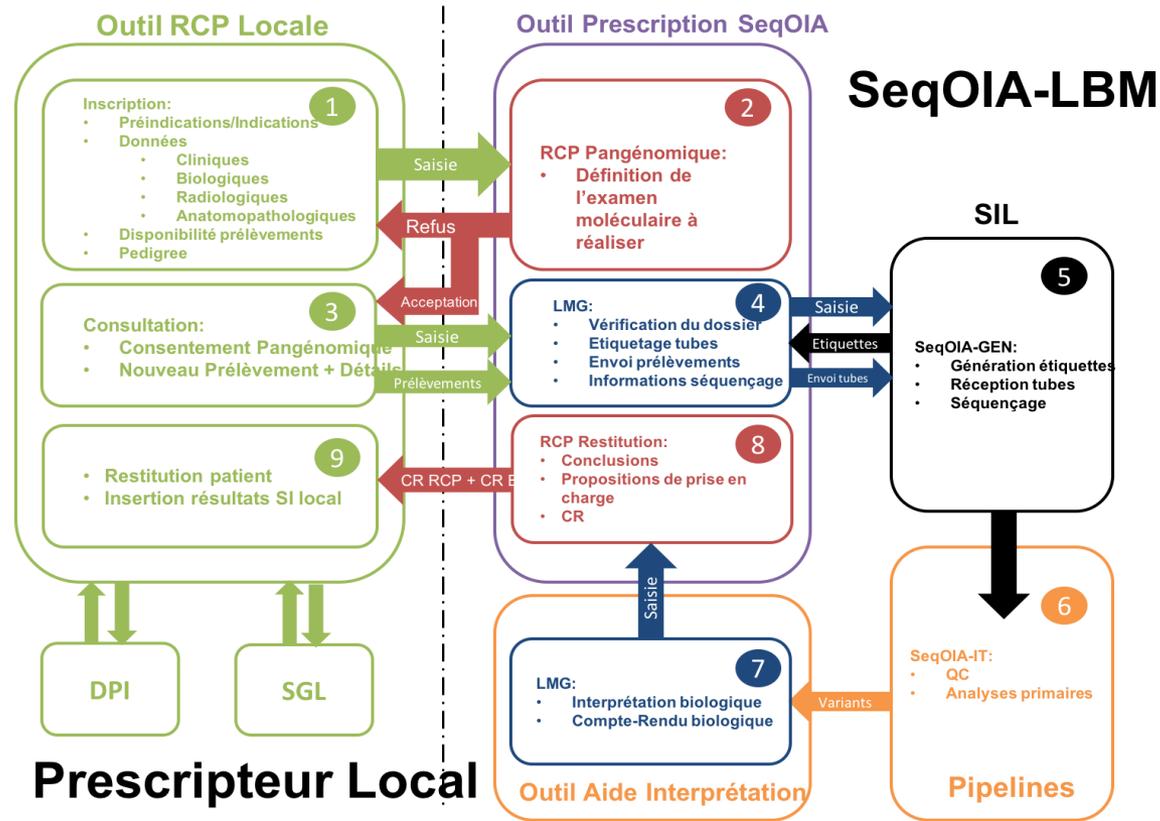


Carte des régions de France

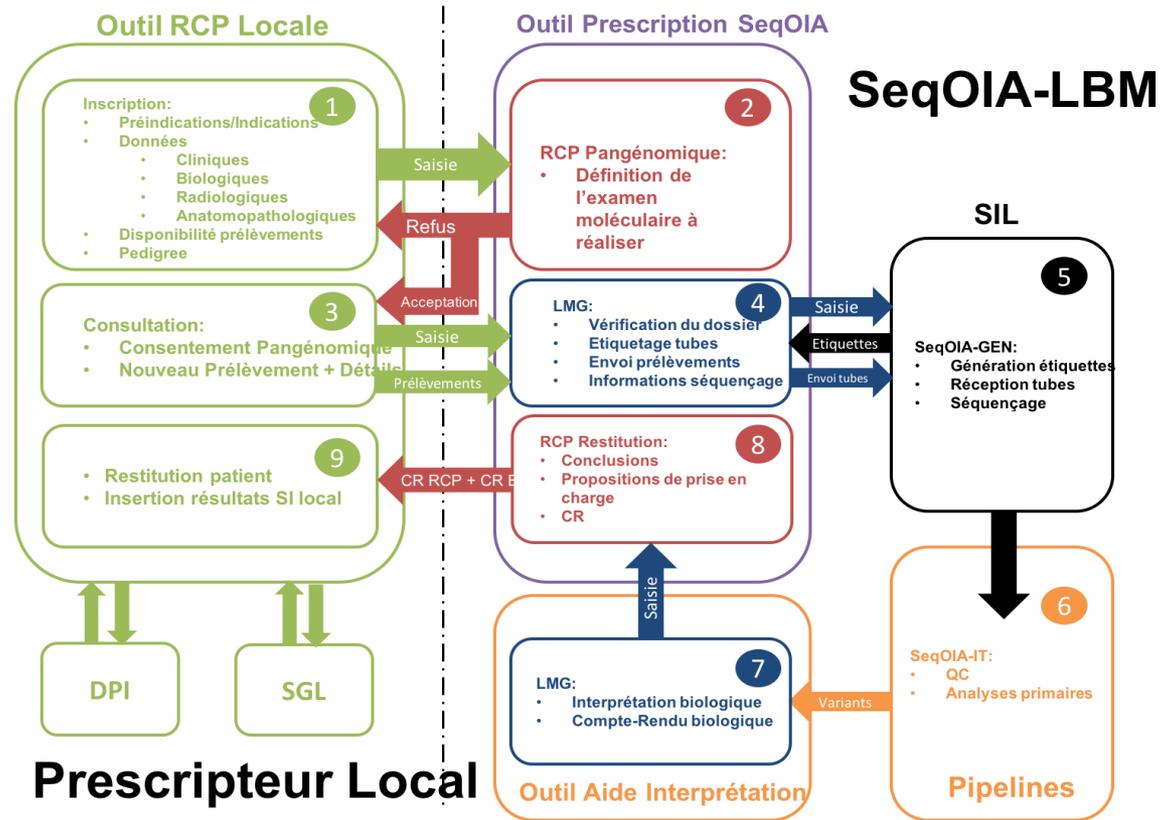


**Alain Livartowski**  
**Workshop 12 octobre 2018 à Lyon**

Mission au niveau national visant à coordonner la réflexion sur l'expression du besoin, le périmètre, et le déploiement d'un outil informatique de prescription, et de suivi de la demande jusqu'aux rendus de résultats interprétés (24 avril 2018).



RCP pangénomiques : maladies rares, oncogénétique constitutionnelle, tumeurs solides, onco-hématologie et onco-pédiatrie (pilote Pr. Florent Soubrier)



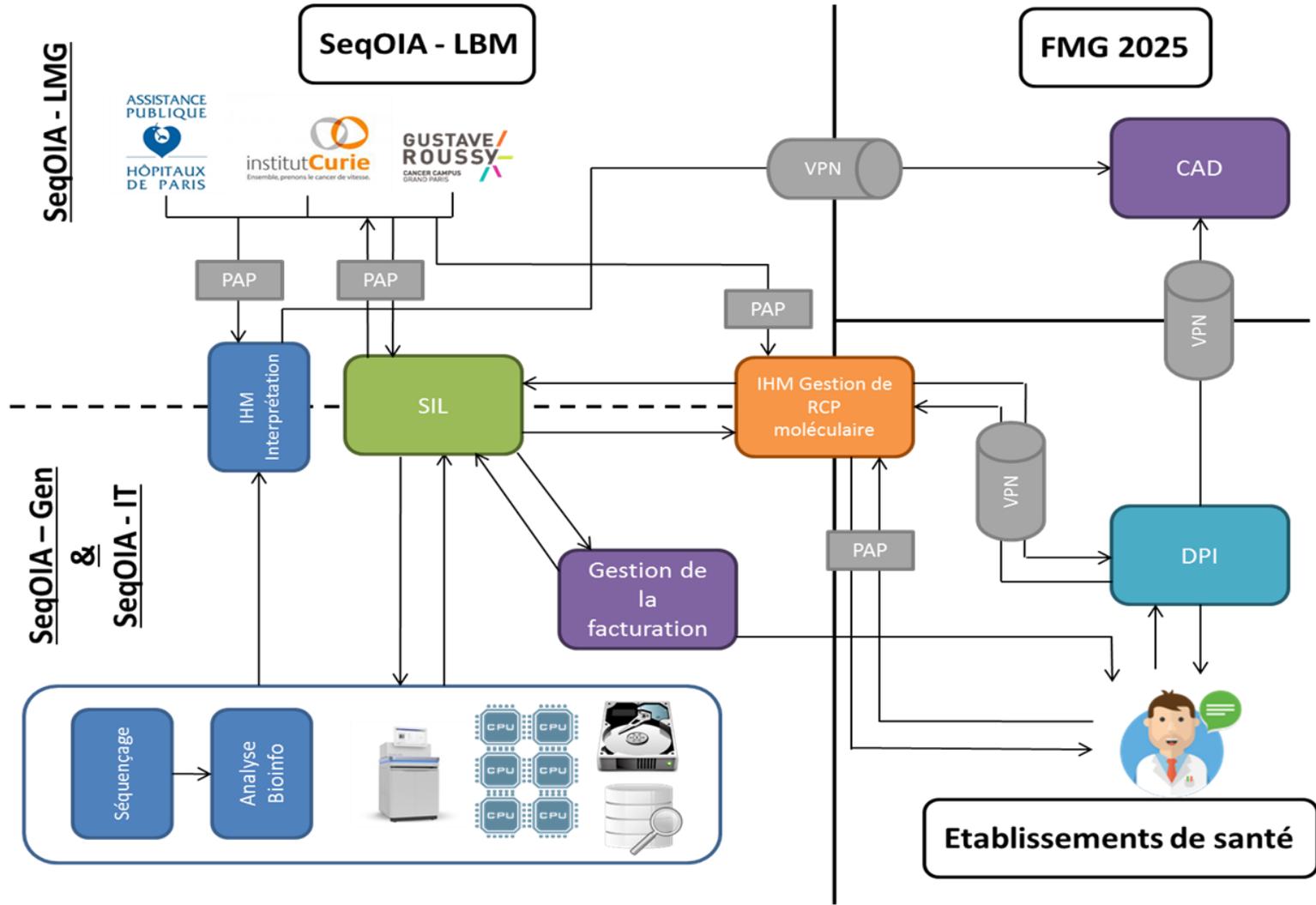
Développement d'un outil de prescription intégré au SIL de la Pf SeqOIA – **TheSeqOIA** - à partir de l'application Thesee en production à l'Institut Curie.

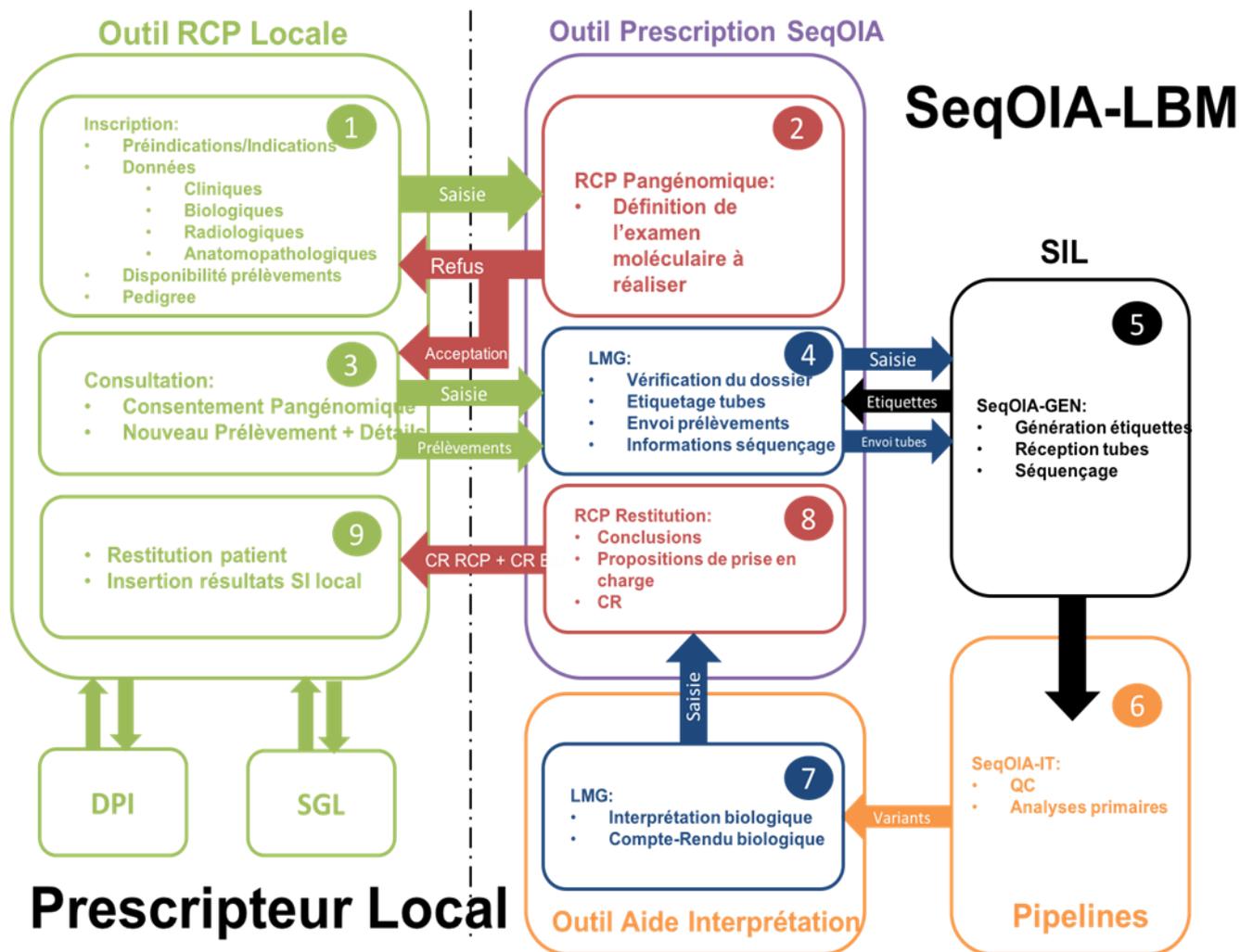
Soutien du GCS SeqOIA au développement d'un outil de recueil de données cliniques structurées à partir de l'application développée par la **Filière Maladies Rares ORKiD** (Pr. Laurent Mesnard).



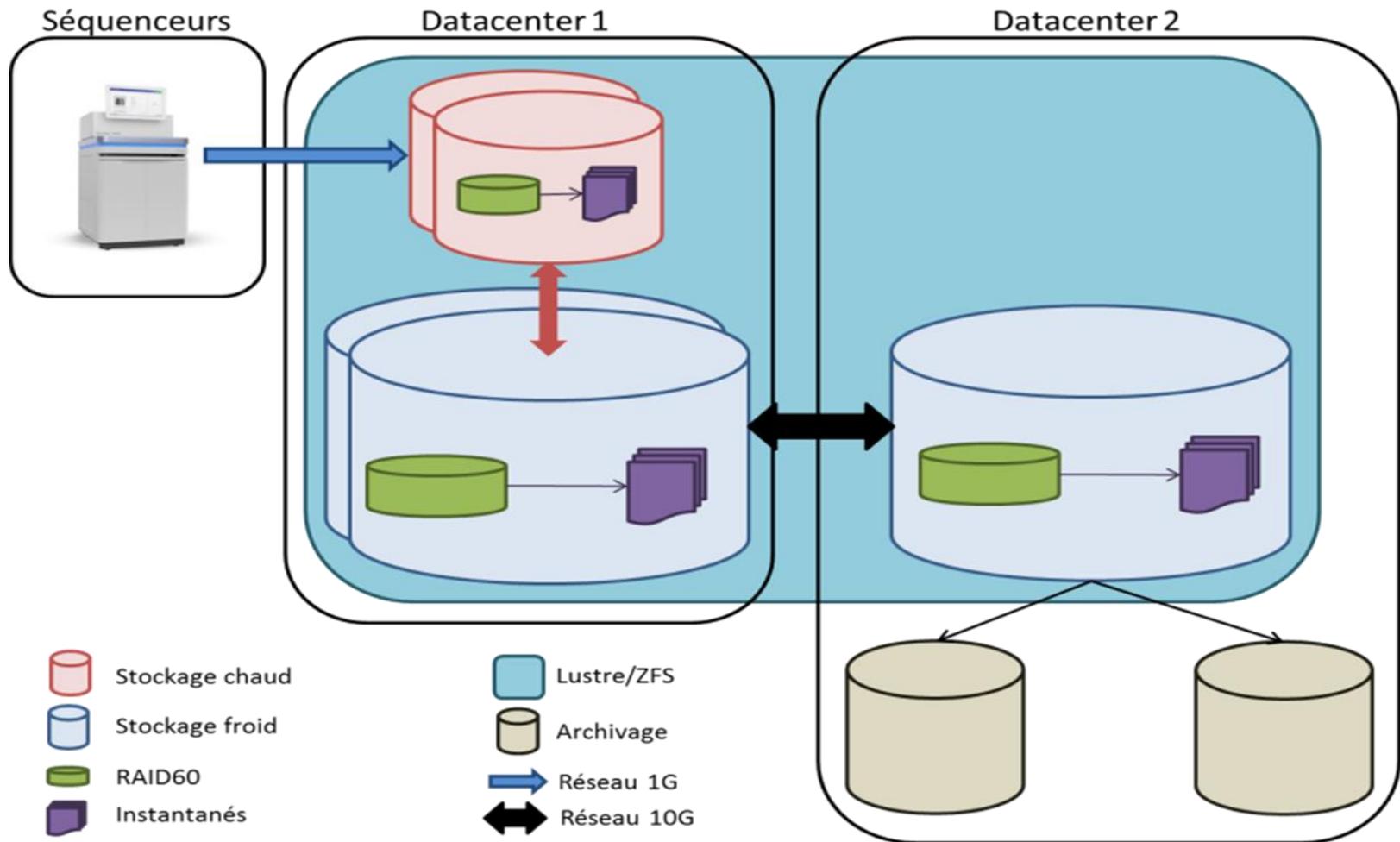
# Plateforme Seq-IT:

*Alban Lermine*





- Assure la traçabilité du patient dans son parcours au sein du LBM
  - Permet au site prescripteur de suivre les patients adressés à SeqOIA
    - De l'inscription à la restitution des résultats
- Rassemblement des données cliniques
  - D'intérêt pour les RCP d'amont et d'aval
  - D'intérêt pour l'interprétation des résultats (priorisation des résultats)
- Permet l'échange d'informations entre Prescripteur, RCP (amont/aval), LMG et Plateaux techniques SeqOIA-GEN/IT
- Modification/Extension de l'outil Thésée actuellement en production à IC
  - Nécessité de disposer rapidement d'un outil fonctionnel
    - En mode saisie des informations en première intention
    - En mode interopérable avec les outils locaux en seconde intention
- Interconnexion avec les SIU partenaires SeqOIA en première intention
- Utilisation du NIR/Identifiant national dès disponible



## En terme de **Stockage**:

- Serveurs Haute disponibilité pour les analyses (Stockage chaud)
  - File system distribué (Lustre, CEPH)
- Serveurs Moyenne disponibilité (Stockage froid)
- Système de sauvegarde/archivage long terme
  - Automatisation des déplacements de données (iRODS)

## En terme de **Calcul**:

- Serveurs organisés en grappe (cluster)
- Infrastructure scalable pour évolution rapide

## En terme de **logiciels**:

- Plateforme de containerisation des applications (Web/Pipelines/Bases de données/Frameworks)
- Plateforme de monitoring de l'activité et de vie des services



# SeqOIA-IT – Outils d'analyse des données

Leaves Home 1 Settings Logged as 7008503

Sample_id	Chromosome	Position	Depth	Alleles	Alleles_depth	Allelic_ratio	Gene_symbol	Variant effect	Putative impact	hgvs.p	Analysis_recurrence
01-09105-sid_S3_L001	10	123247619	12	A>T	4,5	0.417	FGFR2	missense_variant	MODERATE	p.His625Gln	<u>2 / 2</u>
01-09105-sid_S3_L001	11	534242	3519	A>G	1883,1636	0.465	HRAS	synonymous_variant	LOW	p.His27His	<u>2 / 2</u>
01-09105-sid_S3_L001	11	534294	3513	CCCA>C	3471,38	0.011	HRAS	disruptive_inframe_deletion	MODERATE	p.Val9del	<u>2 / 2</u>
01-09105-sid_S3_L001	11	534332	3519	G>A	1684,1833	0.521	HRAS	5_prime_UTR_premature_start_codon...	LOW		<u>1 / 2</u>
01-09105-sid_S3_L001	12	25378677	1878	T>A	1845,22	0.012	KRAS	missense_variant	MODERATE	p.Glu107Asp	<u>1 / 2</u>
01-09105-sid_S3_L001	12	25378680	1862	A>C	1835,22	0.012	KRAS	synonymous_variant	LOW	p.Ser106Ser	<u>1 / 2</u>
01-09105-sid_S3_L001	12	25378686	59	C>T	37,22	0.373	KRAS	sequence_feature	MODERATE		<u>2 / 2</u>
01-09105-sid_S3_L001	15	90631917	5048	TC>T	4983,57	0.011	IDH2	frameshift_variant	HIGH	p.Thr146fs	<u>2 / 2</u>

1 2 3 4 5 6 » Row per page

**01-09105-sid\_S3\_L001** **10:123247619 A>T** **1 Comments**

Depth : 12      Alleles\_depth : 4, 5      Allelic\_ratio : 0.417  
 Gene\_symbol : FGFR2      Variant effect : missense\_variant      Putative impact : MODERATE  
 hgvs.p : p.His625Gln      Analysis\_recurrence : 2 / 2      Project\_recurrence : 8 / 9  
 Team\_recurrence : 8 / 9      db\_recurrence : 8 / 165      omim\_id : 176943

Variant overview -

- Pipelines d'analyse Maladies rares
  - Whole Genome Sequencing
    - Trio
- Pipelines d'analyse Cancer
  - Whole Exome Sequencing
    - Tumeur + Consitutionnel
  - RNA-seq
- Outil d'aide à l'interprétation
  - Génération de panels in silico
  - Sélection des variants d'intérêts
    - Priorisation
    - Aide à la classification
  - Partage des informations
- Interconnexion avec le SIL de la plateforme