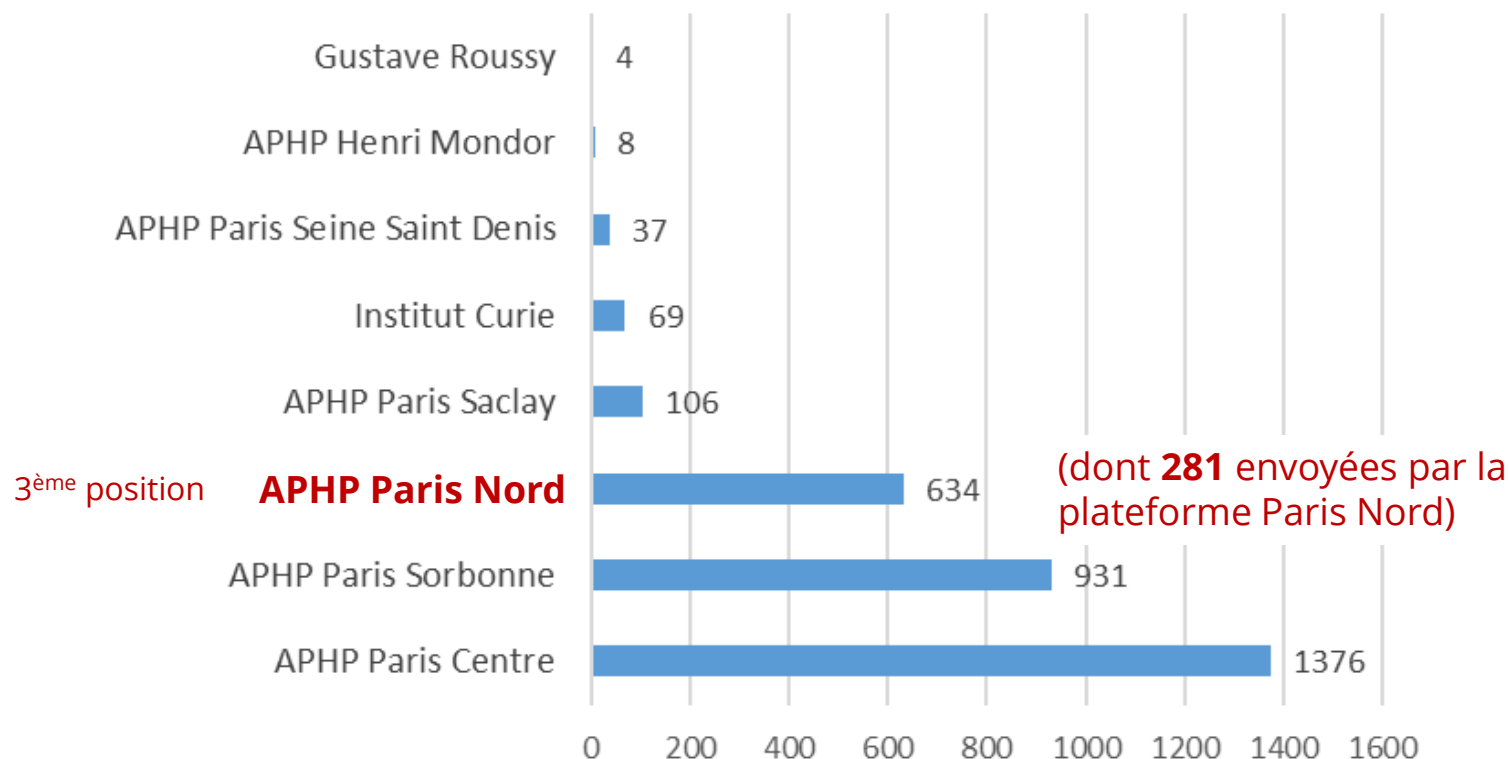


Bilan d'activité des prescriptions génomiques SeqOIA

Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord
AVRIL 2022

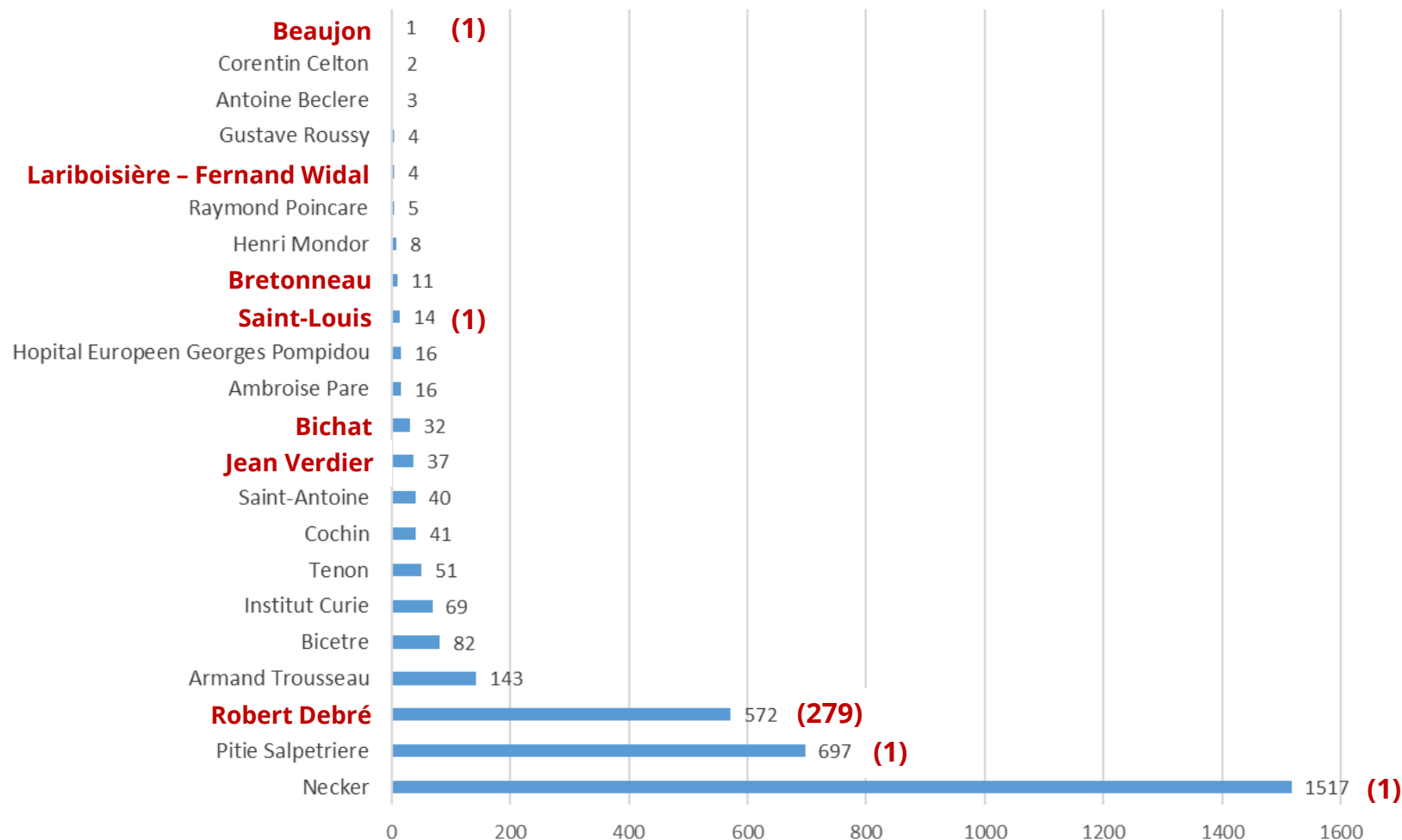
- ❑ Au **1^{er} avril 2022**, depuis la mise en place de SeqOIA sur le GCS (réseau AP-HP, Institut Curie et Gustave Roussy), un total de **3 165 prescriptions maladies rares (MR)** ont été envoyées

Répartition des prescriptions envoyées par LMG



Source : Laboratoire SeqOIA

Répartition des prescriptions MR envoyées par établissement

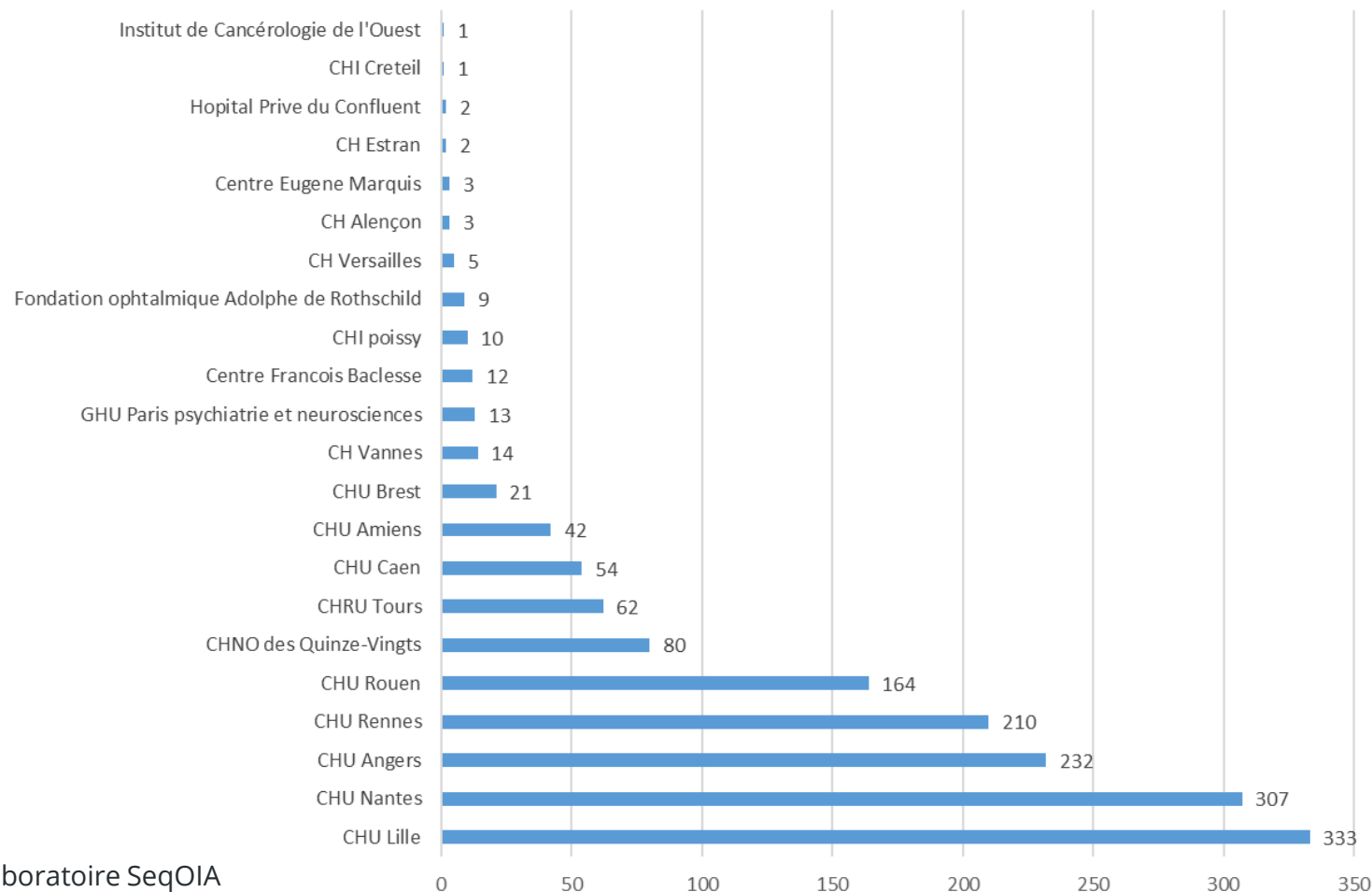


En rouge, les hôpitaux rattachés à la plateforme
(X) : nbr d'envoi géré par la plateforme

Source : Laboratoire SeqOIA

❑ Au 1^{er} avril 2022, un total de **1 580** prescriptions MR envoyées hors GCS

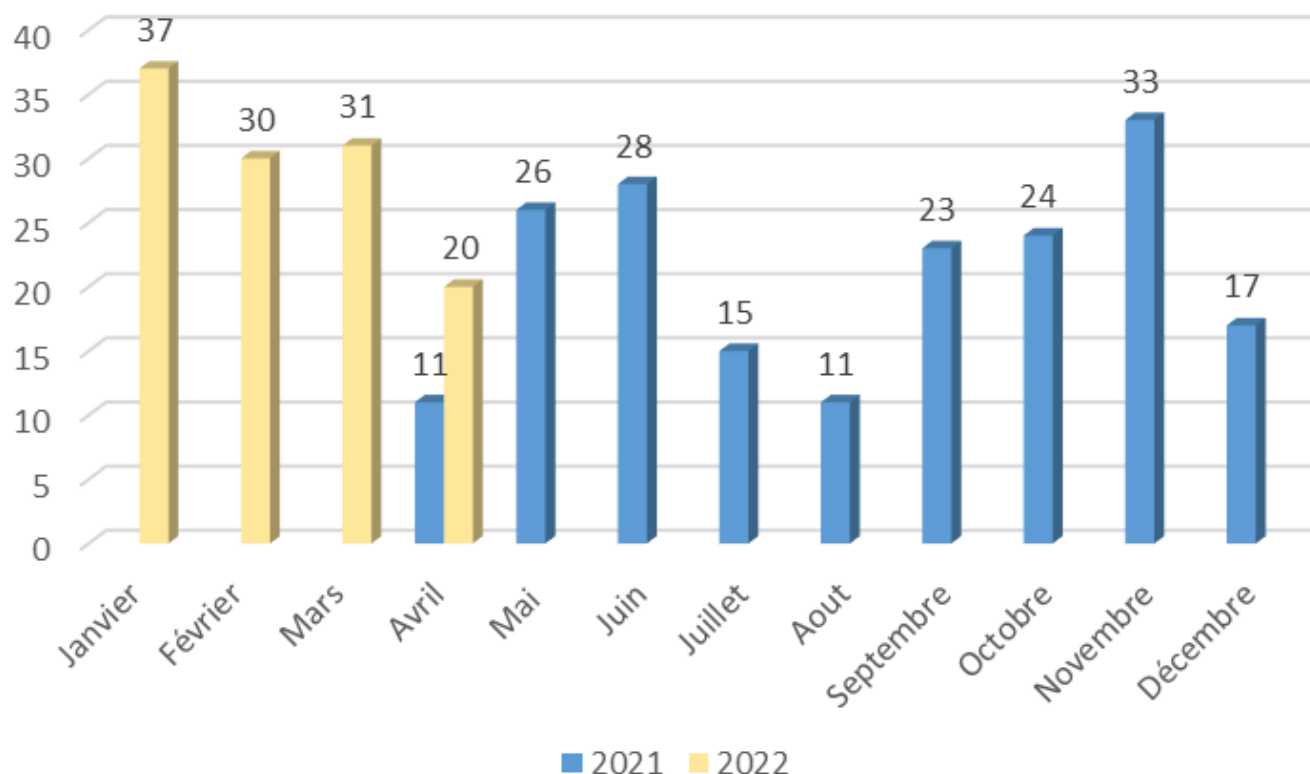
Répartition des prescriptions envoyées par LMG



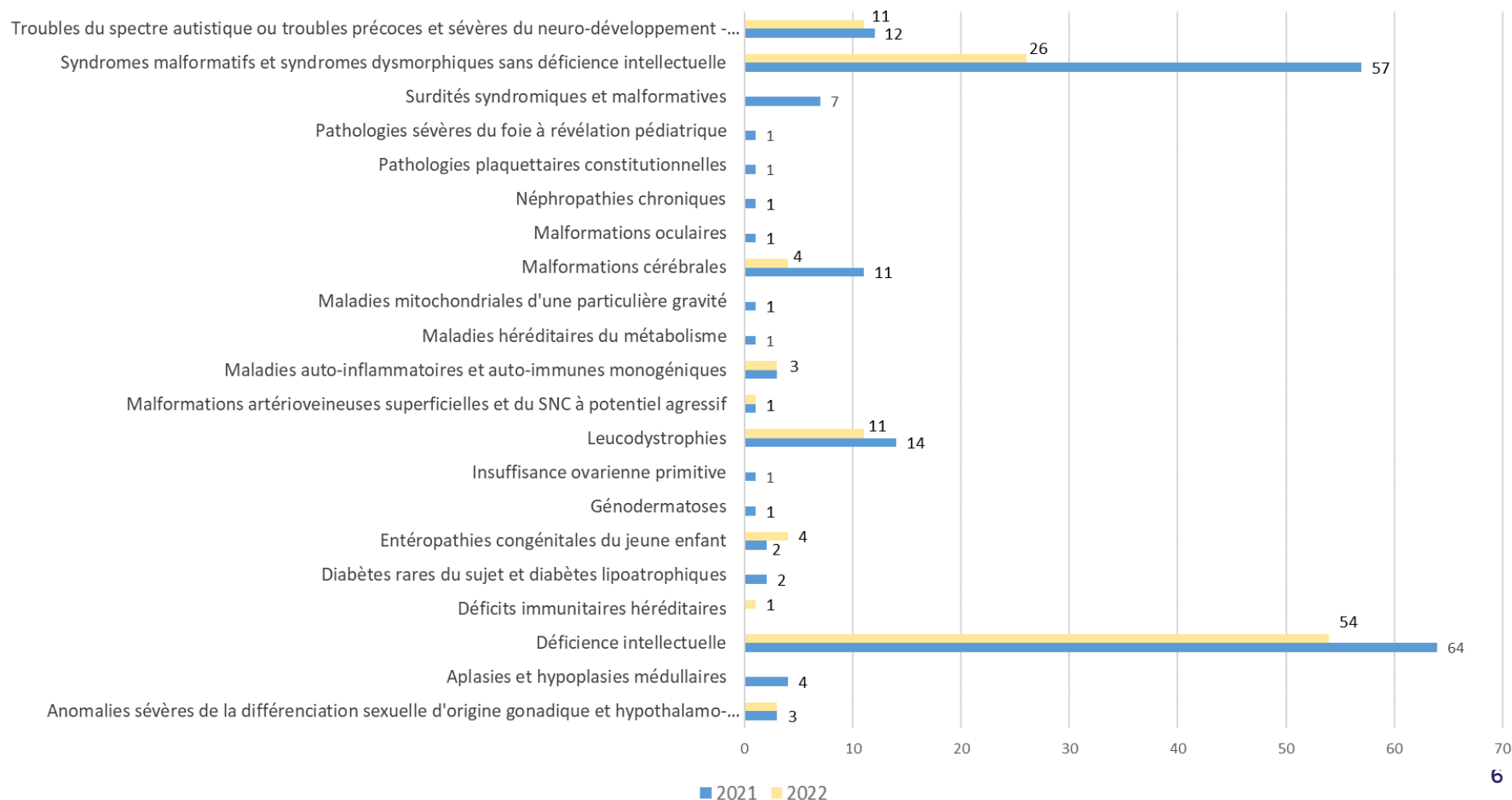
Source : Laboratoire SeqOIA

- ❑ En 2021, à partir d'avril, la Plateforme a réalisé l'envoi de **188 prescriptions**
- ❑ En 2022, la Plateforme a réalisé l'envoi de **118 prescriptions**

Répartition des prescriptions MR envoyées par la Plateforme Paris Nord mensuellement



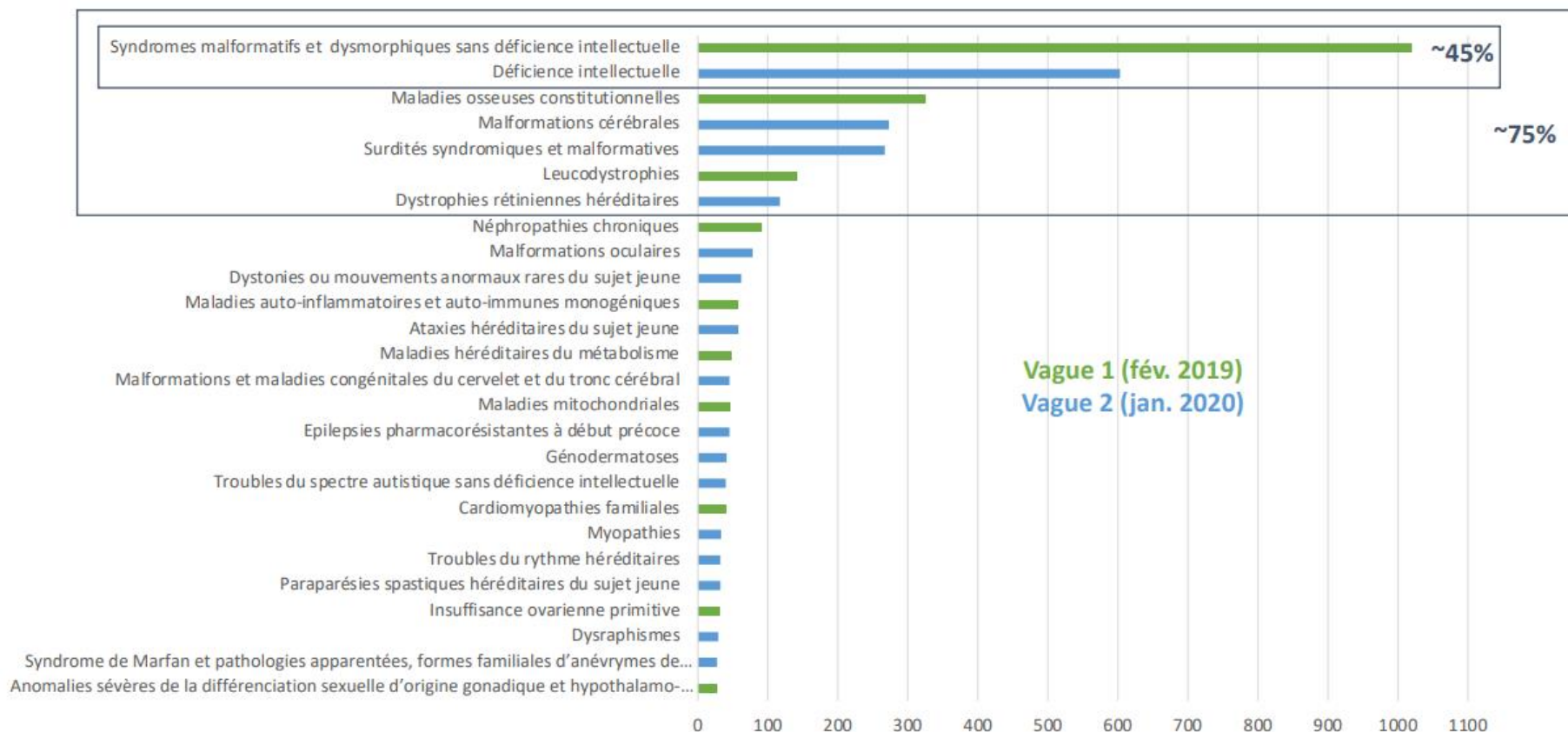
Répartition des prescriptions envoyées par la Plateforme Paris Nord par préindications



PRESCRIPTIONS ZONE SeqOIA – RÉPARTITION PAR PRÉ-INDICATION

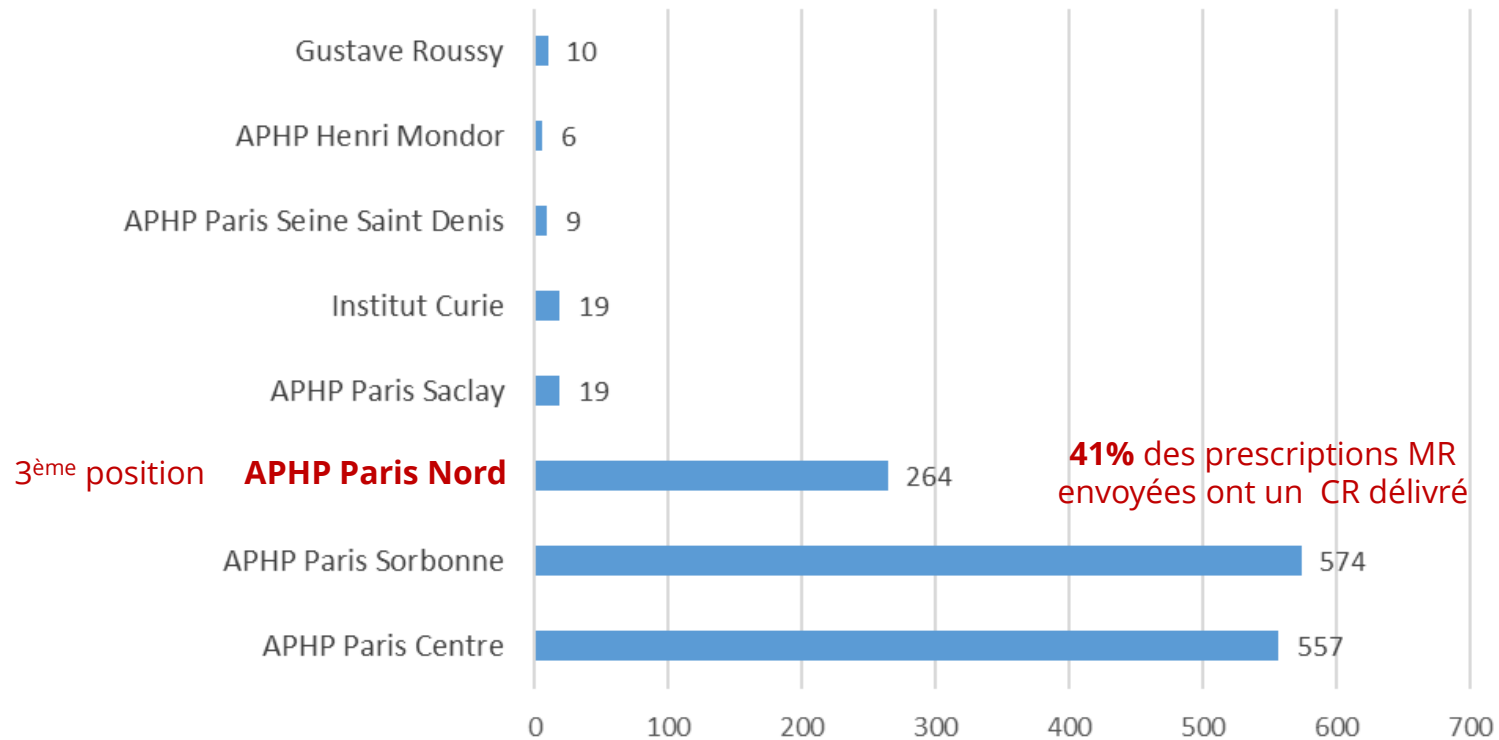


Maladies Rares: **25 pré-indications** ont plus de **25 prescriptions** validées en RCP



Source : Laboratoire SeqOIA
(Assises de génétique - février 2022)

❑ Au 1^{er} avril 2022, un total de **1 458 compte rendus** ont été délivrés

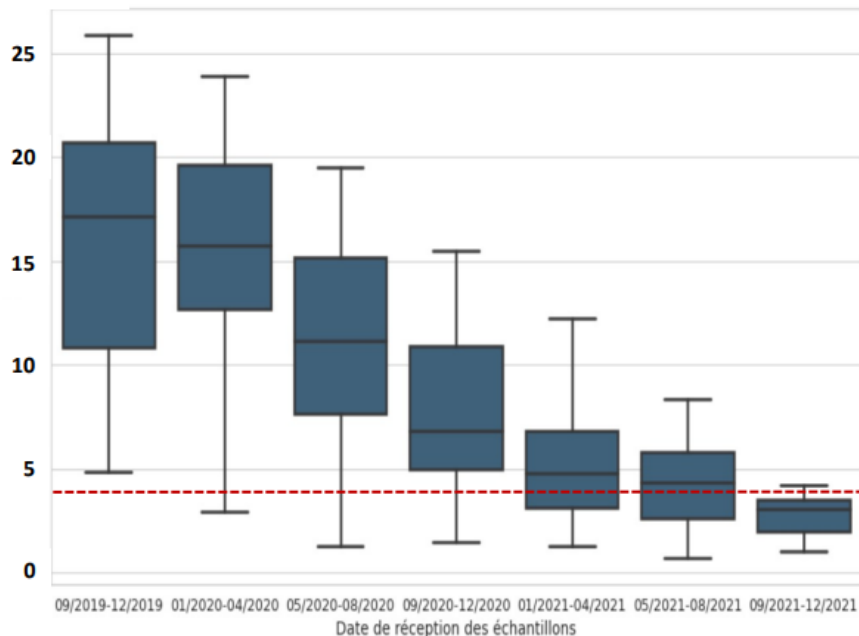


Source : Laboratoire SeqOIA

Maladies Rares et Oncogénétique

Cible: **3-4 mois**

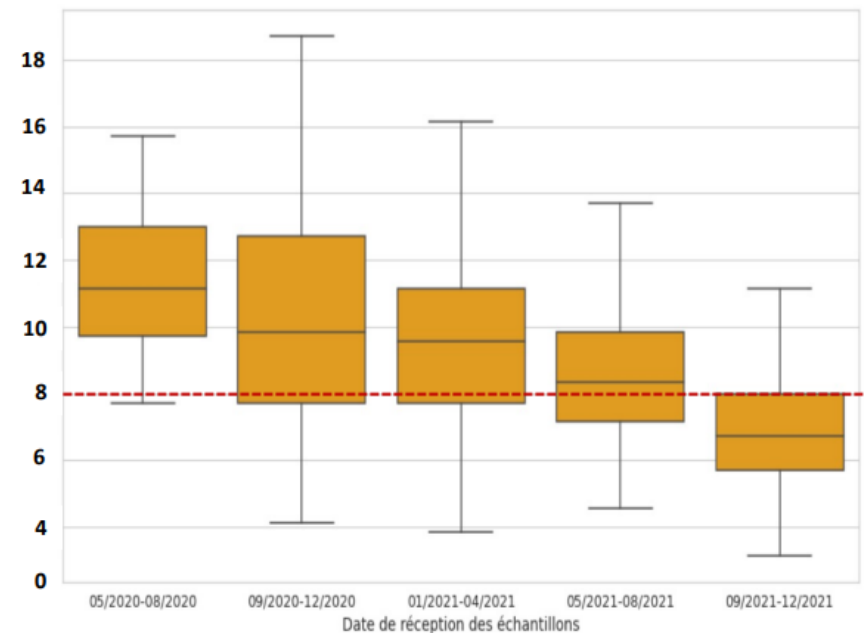
Délai (mois)



Cancers

Cible: **6-8 semaines**

Délai (semaines)



Source : Laboratoire SeqOIA
(Assises de génétique - février 2022)

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



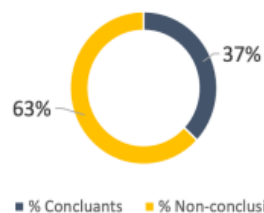
1260 cas index

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

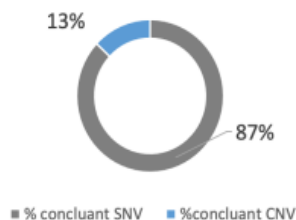
Source : Laboratoire SeqOIA
(Assises de génétique - février 2022)

10

RENDMENT DIAGNOSTIQUE GLOBAL



TYPE DE VARIATIONS RENDUES



111

BIOLOGISTES SIGNATAIRES

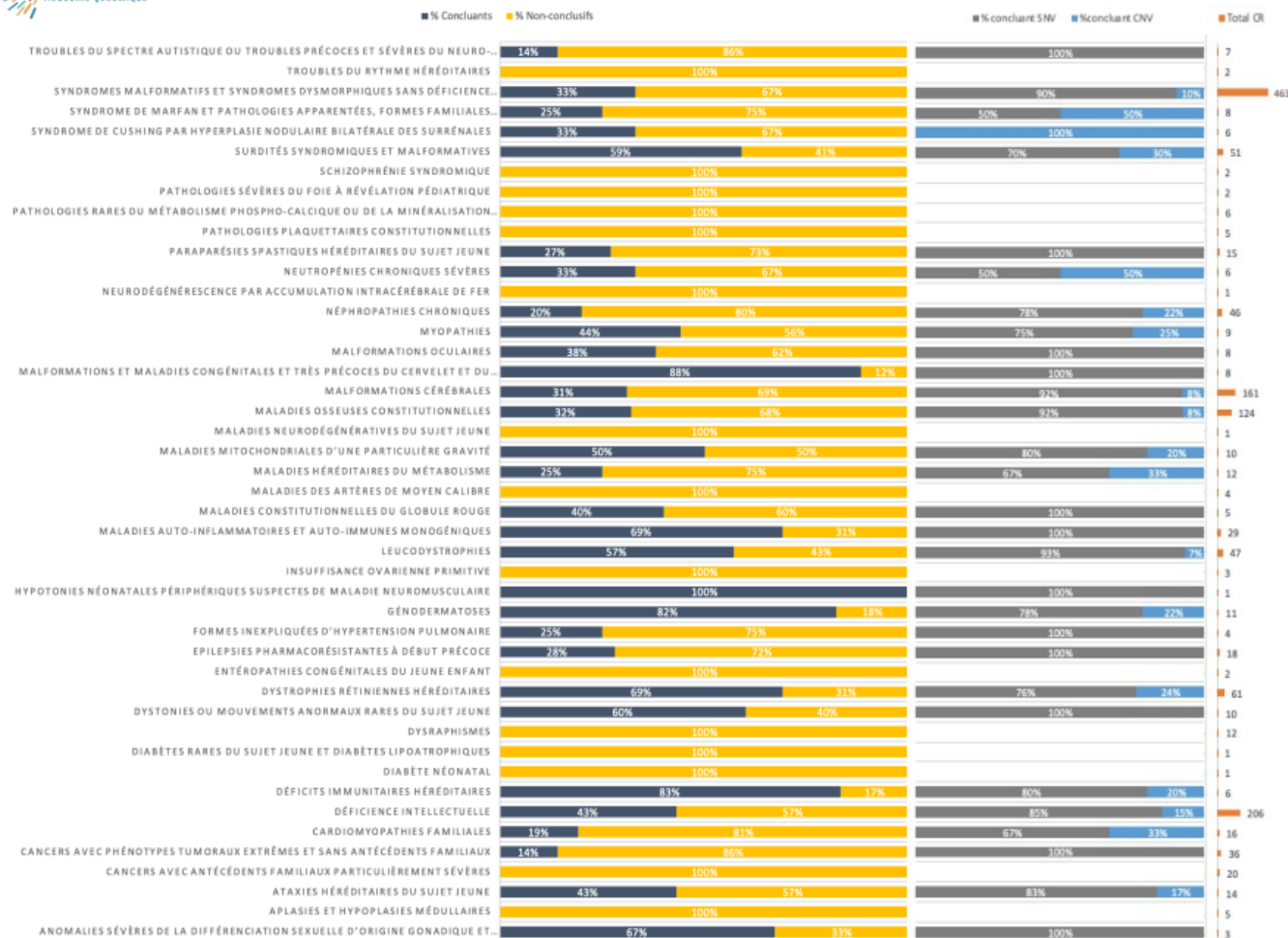


1468

COMPTE-RENDUS



RENDMENT DIAGNOSTIQUE / PRE-INDICATION



AP-HP
Plateforme d'expertise
maladies rares Paris Nord

ASSISTANCE
PUBLIQUE



HÔPITAUX
DE PARIS

**Pour plus d'informations,
contactez les chargées de parcours génomique :**

claudine.charles@aphp.fr

caroline.guinotsauvent@aphp.fr

Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord – Edition juin 2022