



Portée détaillée v.10 de l'attestation N° 8-4198

Detailed scope v.10 of the attestation N° 8-4198

Date de publication / Publish date: 03/10/2026

Section Santé Humaine

La portée détaillée concerne les prestations réalisées par :

GROUPEMENT DE COOPERATION SANITAIRE AURAGEN

BM GC07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE

Site	Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>	Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Principe de la méthode <i>Principle of the method</i>	Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque <i>Remarks</i>
Plateforme de séquençage HEH	Recherche d'anomalies chromosomiques et/ou moléculaires par séquençage haut-débit : Génome complet	Échantillons biologiques d'origine humaine sang / tissus	Séquençage entier du génome : Illumina DNA PCR-Free library prep 1-Extraction et purification d'ADN sur particules magnétiques 1-1 Méthode automatisée (QIASymphony : AA- AEX-0002 et AA-AEX-0004) 1-2 Méthode automatisée - dégradée (Maxwell : AA-AEX-0001 et AA-AEX-0003) 1-3 Méthode tissu fœtal (Maxwell : AA-AEX- 0001 et AA-AEX-0003) 2-Quantification (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 3-Qualification de l'ADN (Tape Station : AA- TAP-0005 et Fragment Analyzer AA-FRA-0001) 4-Préparation de librairies (Microlab Star Hamilton : AA-AUT-0001 et AA-AUT-0002) ou manuelle pour les dossiers rapides. 5-Préparation et quantification du pool (Tecan Spark : AA-TEC-0001 et AA-TEC-0003) 6-Séquençage des pools des librairies en vue de la normalisation (SP pour NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ-0003 et AA-SEQ-0005 ou 1,5B pour NovaSeq X+ : AA-SEQ-0007 et AA- SEQ-0008 ou 25M pour MiSeq i100 AA-SEQ-	Méthodes développées (B)	Voir la liste des préindications du domaine "Maladies rares" et "oncogénétique" du https://pfmg2025.fr/professionnels/preindications-et-mise-en-place/

	BM GC07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE				
Site	Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>	Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Principe de la méthode <i>Principle of the method</i>	Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque <i>Remarks</i>
			0009) AA-TEC-0001 et AA-TEC-0003) 8-Séquençage à Haut débit Parallèle Massif NGS (NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ-0003 et AA-SEQ-0004) ; AA-SEQ-0007 et AA-SEQ-0008) 9-Traitement bioinformatique : pipeline AA-PIP-0001 WGS-MR-OC (étape internalisée) Outils d'interprétation : Aurapport (version 10.1); SeqOne (version 1.48.5) Outil/Ressource : Génome (version GRCh38.p13 full assembly); BWA-MEM (version 0.7.17); GATK (version 4.1.8.0); BcfTools (version 1.10.2); Variant Effect Predictor (version 114.2); Cohorte AURAGEN (SNV / STR / chrM / QC) (version 1860 individus); Cohorte AURAGEN (CNV / SV) (version 3000 individus); CADD (version 1.6); GnomAD (SNV) (version 4.1); GnomAD (chrM) (version 3.0); ClinVar (version 04/01/2026); dbVar (version 19/07/2023); PhenoGenius (version 15/07/2024); MORFEEdb (version 13/12/2023); UTRAnnotator (version 06/05/2024); curagen (version 2.4.2); OMIM (version 17/09/2025); GENCODE (version 48); manta (version 1.6.0); cnvnator (version 0.4.1); expansionhunter (version 5.0.0); mosdepth (version 0.2.9); BcfTools (chrM) (version 1.22) NB : Pour les dossiers rapides : après l'étape 4, étapes 5 puis 8 et 9.		

BM GC07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE

Site	Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>	Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Principe de la méthode <i>Principle of the method</i>	Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque <i>Remarks</i>
Plateforme de séquençage HEH	Recherche d'anomalies chromosomiques et/ou moléculaires par séquençage haut-débit : Génome complet	Acides nucléiques : ADN	Séquençage entier du génome : Illumina DNA PCR-Free library prep 1-Quantification (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 2-Qualification de l'ADN (Tape Station : AA- TAP-0005 et Fragment Analyzer AA-FRA-0001) 3-Préparation de librairies (Microlab Star Hamilton : AA-AUT-0001 et AA-AUT-0002) ou manuelle pour les dossiers rapides. 4-Préparation et quantification du pool (Tecan Spark : AA-TEC-0001 et AA-TEC-0003) 5-Séquençage des pools des librairies en vue de la normalisation (SP pour NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ-0003 et AA-SEQ-0005 ou 1,5B pour NovaSeq X+ : AA-SEQ-0007 et AA- SEQ-0008 ou 25M pour MiSeq i100 AA-SEQ- 0009) 6-Préparation et quantification (Tecan Spark : AA-TEC-0001 et AA-TEC-0003) 7-Séquençage à Haut débit Parallèle Massif NGS (NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ- 0003 et AA-SEQ-0005 ou NovaSeq X+ : AA-SEQ- 0007 et AA-SEQ-0008) 8-Traitement bioinformatique : pipeline AA- PIP-0001 WGS-MR-OC (étape internalisée) Outils d'interprétation : Aurapport (version 10.1); SeqOne (version 1.48.5) Outil/Ressource : Génome (version GRCh38.p13 full assembly); BWA-MEM (version 0.7.17); GATK (version 4.1.8.0); BcfTools (version 1.10.2); Variant Effect Predictor (version 114.2); Cohorte AURAGEN (SNV / STR / chrM / QC) (version 1860 individus); Cohorte AURAGEN (CNV / SV) (version 3000 individus); CADD (version 1.6); GnomAD (SNV) (version 4.1); GnomAD (chrM) (version 3.0); ClinVar (version 04/01/2026); dbVar (version 19/07/2023); PhenoGenius (version 15/07/2024); MORFEEdb (version 13/12/2023); UTRAnnotator (version	Méthodes développées (B)	Voir la liste des préindications du domaine "Maladies rares" et "oncogénétique" du https://pfmg2025.fr/professionnels/preindications-et-mise-en-place/

	BM GC07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE		06/05/2024); curagen (version 2.4.2); OMIM (version 3.11.2); manta (version 1.6.0); cnvator (version 0.4.1); expansionhunter (version 5.0.0); mosdepth (version 0.2.9); BcfTools (chrM) (version 1.22) NB : Pour l'analyse de l'échantillon, les étapes 3, 4 et 5 sont effectuées.		
Site	Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>	Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Principe de la méthode <i>Principle of the method</i>	Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode,...) et Remarque <i>Remarks</i>

BM GS07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE SOMATIQUE

Site	Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>	Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Principe de la méthode <i>Principle of the method</i>	Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque <i>Remarks</i>
------	---	---	--	--	---

BM GS07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE SOMATIQUE

Site	Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>	Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Principe de la méthode <i>Principle of the method</i>	Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque <i>Remarks</i>
Plateforme de séquençage HEH	Recherche d'anomalies chromosomiques et/ou moléculaires par séquençage haut-débit : Exome complet	Échantillons biologiques d'origine humaine sang / moelle / tissu	Séquençage entier de l'exome (Agilent SureSelect XT HS2 DNA System) 1-Extraction et purification d'ADN sur particules magnétiques (Maxwell : AA-AEX- 0001 et AA-AEX-0003) 2-Quantification (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 3-Qualification de l'ADN génomique (Tape Station : AA-TAP-0005) 4-Préparation de librairies (Microlab Star Hamilton : AA-AUT-0001 ; AA-AUT-0002 et AA- AUT-0003) 5-Quantification des librairies (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 6-Qualification des librairies (Tape Station : AA-TAP-0005) 7-Séquençage à Haut débit Parallèle Massif NGS (NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ- 0003 et AA-SEQ-0005) 8-Traitement bioinformatique : pipeline AA- PIP-0004 WES-KC (étape internalisée) Outils d'interprétation : ascute (version 1.6.14); tars-rvi (version 2.11.1) Outils d'appel de variants : gatk-mutect2 (version 4.2.0.0); platypus (version 0.8.1); facets (version 0.5.14); asdog (version 2.5); manta (version 1.6.0); arriba (version 2.0.0); star-fusion (version 1.15.1); fusioncatcher (version 1.33); msisensor (version 0.6) Outils de QC : mosdepth (version 0.2.9); fastqc (version 0.11.8); qualimap (version 2.2.2.a); multiqc (version 1.7) Outils de référence : genome (version GRCh38.p13 full assembly); gencode (version 32); gnomad-exome (version 2.1.1); clinvar (version 06/07/2026); cosmic (version 89) Outils de traitement primaire : bcl2fastq (version 2.20.0.422); bwa-mem (version 0.7.17); biobambam (version 2.0.89); bedtools (version 2.31.1); samtools (version 1.9); star (version 2.7.11b); strinatie (version 2.0)	Méthodes développées (B)	Recherche des SNV, insertions et délétions Voir la liste des préindications du domaine "Cancers" du https://pfmg2025.fr/professionnels/preindications-et-mise-en-place/

Plateforme de séquençage HEH	Recherche d'anomalies chromosomiques et/ou moléculaires par séquençage haut-débit :	BM GS07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE SOMATIQUE	Acides nucléiques : ADN	Méthodes développées (B)	Recherche des SNV, insertions et délétions
Site	Exome complet Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>	Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Principe de la méthode <i>Principle of the method</i>	Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque <i>Remarks</i>
			Séquençage entier de l'exome (Alignement : SureSelect XT HS2-DNA System) 1-Quantification (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 2-Qualification de l'ADN génomique (Tape Station : AA-TAP-0005) 3-Préparation de la librairie (Illumina TruSeq Nano HT) (Hamilton : AA-AUT-0001 ; AA-AUT-0002 et AA-AUT-0003) 4-Quantification des librairies (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 5-Qualification des librairies (Tape Station : AA-TAP-0005) 6-Séquençage à Haut débit Parallèle Massif NGS (NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ-0003 et AA-SEQ-0005) 7-Traitement bioinformatique : pipeline AA-PIP-0004 WES-KC (étape internalisée) Outils d'interprétation : ascute (version 1.6.14); tars-rvi (version 2.11.1) Outils d'appel de variants : gatk-mutect2 (version 4.2.0.0); platypus (version 0.8.1); facets (version 0.5.14); asdog (version 2.5); manta (version 1.6.0); arriba (version 2.0.0); star-fusion (version 1.15.1); fusioncatcher (version 1.33); msisensor (version 0.6) Outils de QC : mosdepth (version 0.2.9); fastqc (version 0.11.8); qualimap (version 2.2.2.a); multiqc (version 1.7) Outils de référence : genome (version GRCh38.p13 full assembly); gencode (version 32); gnomad-exome (version 2.1.1); clinvar (version 06/07/2026); cosmic (version 89) Outils de traitement primaire : bcl2fastq (version 2.20.0.422); bwa-mem (version 0.7.17); biobambam (version 2.0.89); bedtools (version 2.31.1); samtools (version 1.9); star (version 2.7.11b); stringtie (version 2.0)		

BM GS07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE SOMATIQUE

Site	Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>	Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Principe de la méthode <i>Principle of the method</i>	Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque <i>Remarks</i>
Plateforme de séquençage HEH	Recherche d'anomalies chromosomiques et/ou moléculaires par séquençage haut-débit : Génome complet	Échantillons biologiques d'origine humaine sang / moelle / tissu	Séquençage entier du génome (Génétique somatique) : Illumina DNA prep-technique Manuelle 1-Extraction et purification d'ADN sur particules magnétiques 1-1 Méthode automatisée sang (Maxwell : AA- AEX-0001 et AA-AEX-0003) 1-2 Méthode automatisée sang - dégradée (QIASymphony : AA-AEX-0002 et AA-AEX-0004) 1-3 Méthode automatisée Tissu (Maxwell : AA- AEX-0001 et AA-AEX-0003) 2-Quantification (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 3-Qualification de l'ADN (Tape Station : AA- TAP-0005) 4-Préparation des librairies (technique manuelle) 5-Quantification des librairies (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 6-Qualification des librairies (Tape Station : AA-TAP-0005) 7-Séquençage à Haut débit Parallèle Massif NGS (NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ- 0003 et AA-SEQ-0005) 8-Traitement bioinformatique : pipeline AA- PIP-0002 WGS-KC (étape internalisée) Outils d'interprétation : ascute (version 1.6.14); tars-rvi (version 2.11.1) Outils d'appel de variants : gatk-mutect2 (version 4.2.0.0); platypus (version 0.8.1); facets (version 0.5.14); asdog (version 2.5); manta (version 1.6.0); arriba (version 2.0.0); star-fusion (version 1.15.1); fusioncatcher (version 1.33); msisensor (version 0.6) Outils de QC : mosdepth (version 0.2.9); fastqc (version 0.11.8); qualimap (version 2.2.2.a); multiqc (version 1.7) Outils de référence : genome (version GRCh38.p13 full assembly); gencode (version 32); gnomad-exome (version 2.1.1); clinvar	Méthodes développées (B)	Recherche des SNV, insertions et délétions Voir la liste des préindications du domaine "Cancers" du https://pfmg2025.fr/professionnels/prein- dications-et-mise-en-place/

	BM GS07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE SOMATIQUE			
		Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique	Principe de la méthode	Référence de la méthode
Site	Examen / analyse	Nature of the biological sample/of the anatomical region	Principle of the method	Reference of the method
Plateforme de séquençage HEH	Recherche génomiques et/ou moléculaires par séquençage haut-débit :		Séquençage génétique somatique) : Illumina DNA prep-technique Manuelle	Mécanismes impliqués (B)
	Génome complet		1-Quantification (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 2-Qualification de l'ADN (Tape Station : AA-TAP-0005) 3-Préparation des librairies (technique manuelle) 4-Quantification des librairies (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 5-Qualification des librairies (Tape Station : AA-TAP-0005) 6-Séquençage à Haut débit Parallèle Massif NGS (NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ-0003 et AA-SEQ-0005) 7-Traitement bioinformatique : pipeline AA-PIP-0002 WGS-KC (étape internalisée) Outils d'interprétation : ascute (version 1.6.14); tars-rvi (version 2.11.1) Outils d'appel de variants : gatk-mutect2 (version 4.2.0.0); platypus (version 0.8.1); facets (version 0.5.14); asdog (version 2.5); manta (version 1.6.0); arriba (version 2.0.0); star-fusion (version 1.15.1); fusioncatcher (version 1.33); msisensor (version 0.6) Outils de QC : mosdepth (version 0.2.9); fastqc (version 0.11.8); qualimap (version 2.2.2.a); multiqc (version 1.7) Outils de référence : genome (version GRCh38.p13 full assembly); gencode (version 32); gnomad-exome (version 2.1.1); clinvar (version 06/07/2026); cosmic (version 89) Outils de traitement primaire : bcl2fastq (version 2.20.0.422); bwa-mem (version 0.7.17); biobambam (version 2.0.89); bedtools (version 2.31.1); samtools (version 1.9); star (version 2.7.11b); stringtie (version 2.0)	Voir la liste des préindications du domaine "Cancers" du https://pfmg2025.fr/professionnels/preindications-et-mise-en-place/

BM GS07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE SOMATIQUE

Site	Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>	Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Principe de la méthode <i>Principle of the method</i>	Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque <i>Remarks</i>
Plateforme de séquençage HEH	Recherche d'anomalies chromosomiques et/ou moléculaires par séquençage haut-débit : Transcriptome complet	Échantillons biologiques d'origine humaine moelle/tissu	Séquençage du transcriptome par RNA Seq (Roche KAPA RNA HyperPrep with RiboErase (HMR)) 1-Extraction et purification d'ARN sur particules magnétiques (Maxwell : AA-AEX- 0001 et AA-AEX-0003) 2-Quantification (Tecan Spark : AA-TEC-0001 et AA-TEC-0003) 3-Qualification de l'ARN (Tape Station : AA- TAP-0005) 4-Préparation des librairies (technique manuelle) avec ribodéplétion 5-Quantification des librairies (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 6-Qualification des librairies (Tape Station : AA-TAP-0005) 7-Séquençage à Haut débit Parallèle Massif NGS (NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ- 0003 et AA-SEQ-0005) 8-Traitement bioinformatique : pipeline AA- PIP-0003 RNASeq-KC (étape internalisée) Outils d'interprétation : ascute (version 1.6.14); tars-rvi (version 2.11.1) Outils d'appel de variants : gatk-mutect2 (version 4.2.0.0); platypus (version 0.8.1); facets (version 0.5.14); asdog (version 2.5); manta (version 1.6.0); arriba (version 2.0.0); star-fusion (version 1.15.1); fusioncatcher (version 1.33); msisensor (version 0.6) Outils de QC : mosdepth (version 0.2.9); fastqc (version 0.11.8); qualimap (version 2.2.2.a); multiqc (version 1.7) Outils de référence : genome (version GRCh38.p13 full assembly); gencode (version 32); gnomad-exome (version 2.1.1); clinvar (version 06/07/2026); cosmic (version 89) Outils de traitement primaire : bcl2fastq (version 2.20.0.422); bwa-mem (version 0.7.17); biobambam (version 2.0.89); bedtools	Méthodes développées (B)	Recherche des transcrits de fusion Voir la liste des préindications du domaine "Cancers" du https://pfmg2025.fr/professionnels/prein- dications-et-mise-en-place/

	BM GS07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE SOMATIQUE				
Plateforme de séquençage HEH	Recherche d'anomalies chromosomiques et/ou moléculaires par séquençage haut-débit :	Acides nucléiques : Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique <i>Nature of the biological sample/of the anatomical region</i>	Séquençage du transcriptome par RNA Seq (Roche KAPA RNA HyperPrep with RiboErase (HMR)) Principe de la méthode 1-Quantification des librairies (AA-TEC-0001 et AA-TEC-0002) 2-Qualification de l'ARN (Tape Station : AA-TAP-0005) 3-Préparation des librairies (technique manuelle) avec ribodéplétion 4-Quantification des librairies (Tecan Spark : AA-TEC-0001) 5-Qualification des librairies (Tape Station : AA-TAP-0005) 6-Séquençage à Haut débit Parallèle Massif NGS (NovaSeq6000 : AA-SEQ-0002, AA-SEQ-0003 et AA-SEQ-0005) 7-Traitement bioinformatique : pipeline AA-PIP-0003 RNASeq-KC (étape internalisée) Outils d'interprétation : ascute (version 1.6.14); tars-rvi (version 2.11.1) Outils d'appel de variants : gatk-mutect2 (version 4.2.0.0); platypus (version 0.8.1); facets (version 0.5.14); asdog (version 2.5); manta (version 1.6.0); arriba (version 2.0.0); star-fusion (version 1.15.1); fusioncatcher (version 1.33); msisensor (version 0.6) Outils de QC : mosdepth (version 0.2.9); fastqc (version 0.11.8); qualimap (version 2.2.2.a); multiqc (version 1.7) Outils de référence : genome (version GRCh38.p13 full assembly); gencode (version 32); gnomad-exome (version 2.1.1); clinvar (version 06/07/2026); cosmic (version 89) Outils de traitement primaire : bcl2fastq (version 2.20.0.422); bwa-mem (version 0.7.17); biobambam (version 2.0.89); bedtools (version 2.31.1); samtools (version 1.9); star (version 2.7.11b); stringtie (version 2.0)	Méthodes développées (B) Référence de la méthode <i>Reference of the method</i>	Recherche des transcrits de fusion Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque <i>Remarks</i>
Site	Examen / analyse <i>Examination / analysis</i>				