



PROGRAMME
DE RECHERCHE
PSYCHIATRIE
DE PRÉCISION

PROPSY-Genetics

Bilan de l'activité de Génotypage et de Séquençage

JF Deleuze, B Chaumette & Co 1^{er} Avril 2026



Réception et QC des Echantillons

- 1^{ère} réception en Janvier 2026
- 1647 échantillons reçus (cohortes existantes)
- Période de « rodage » (384 échantillons testés)
 - Mesure des volumes et contrôles de l'aspect des échantillons
 - Réajustement des volumes de tous les échantillons à 30µl
 - Mesure de la concentration des échantillons et réajustement des concentration des échantillons par dilution puis nouvelle mesure des échantillons
 - « Vérification » par PCR sur chromosomes sexuels de la compatibilité entre tubes et fichiers.

Bilan QC Echantillons

Bilan final 1647 échantillons testés

- 1581 échantillons validés pour le génotypage et le séquençage (96%)
 - G: 500ng, S: 1000ng (plateforme HT en routine)
- 18 échantillons quantité suffisante uniquement pour du séquençage
- 11 échantillons quantité suffisante uniquement pour du génotypage
- 21 échantillons quantité insuffisante pour du séquençage et génotypage*
- 16 échantillons information du sexe discordante entre le fichier et le test PCR (<1%)

* Alternatives possibles avec autres technos/kits mais possible introduction d'hétérogénéité et impact sur le cout

Génotypage

1^{ère} série de 376 échantillons génotypés sur la puce GSA-MD-V4

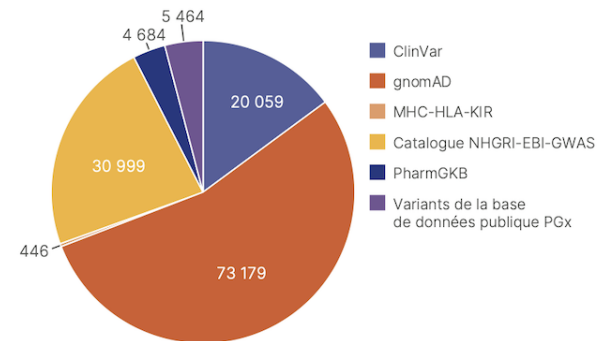
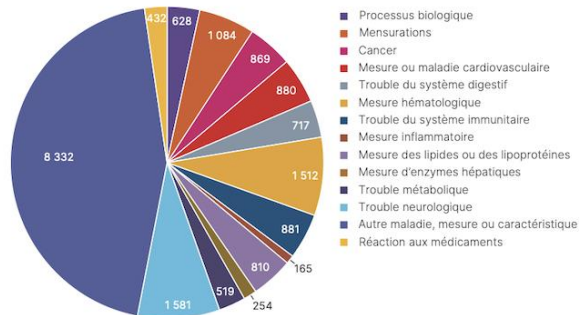
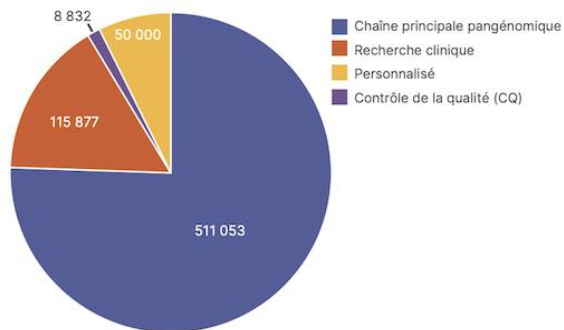
- 365 échantillons (97%) avec taux de génotypes « optimal » (>98%)
- 6 échantillons (1,5%) avec taux de génotypes « acceptable » ([96-98%], possiblement lié à une dégradation)
- 5 échantillons (1,5%) avec taux de génotypes (<91%), possiblement lié à une dégradation ou contamination

Puce GSA-MDV4 d'Illumina

- 48 échantillons par puce
- plateforme Excalibur
- ≈ 700 000 marqueurs

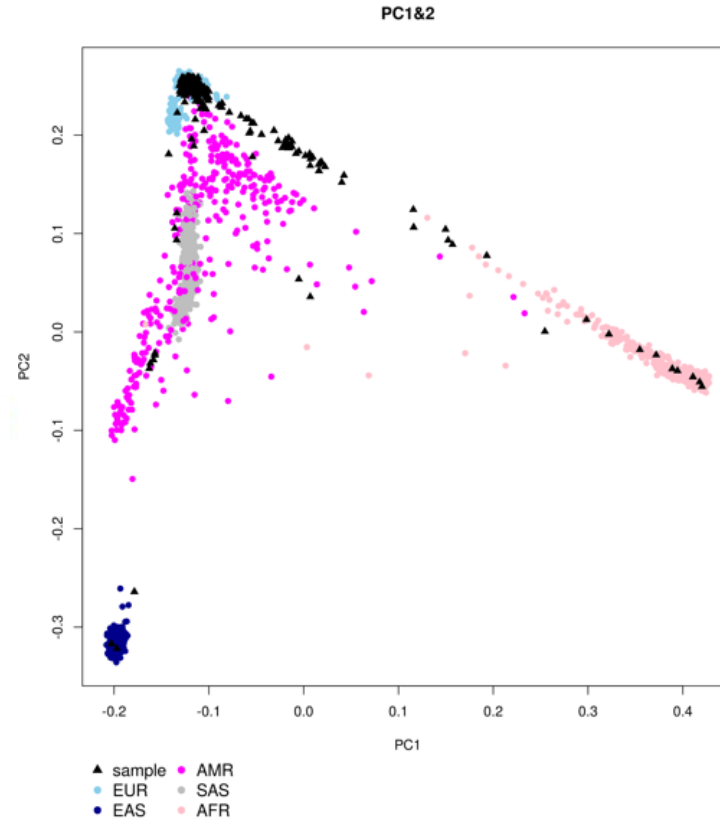
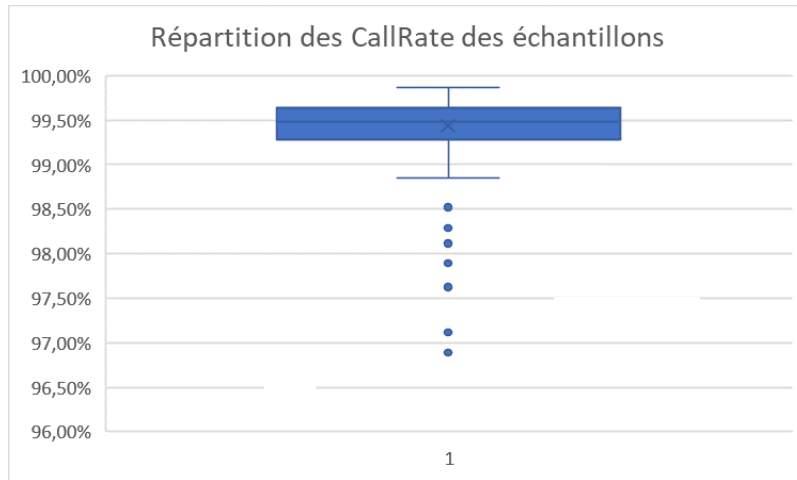


Qu'interroge la GSA?



Génotypage-QC

376 échantillons génotypés sur la puce GSA-MD-V4



Statut du Génotypage au 1er April 2026

1504 échantillons génotypés sur la puce GSA-MD-V4

- 1486 échantillons (99%) avec taux de génotypes optimal (>98%)
- 9 échantillons (1%) avec taux de génotypes « acceptable » ([96-98%[, possiblement lié à une dégradation
- 9 échantillons (1%) avec taux de génotypes invalides (<91%), possiblement lié à une dégradation ou une contamination
- QC (PCA, hétérozygotie...) en cours

Prochaines étapes

Finaliser le génotypage

- 100 échantillons en cours de process, fin prévue pour fin avril-26
- Réception de 1600 ADN supplémentaires (Q2-2026). Génotypage Q3 si tout OK

Démarrer le séquençage (Whole Genome Sequencing)

- Préparation des librairies par le kit TruSeq d'Illumina
- Séquençage en Paired-end (2x150) sur NovaSeqX+
- Profondeur attendue 30x
- **279 échantillons en cours de préparation**
 - Séquençage courant avril- 26
- **1320 échantillons à préparer**
 - Fin du séquençage sept-26
- Planifier séquençage 1600 additionnels

Merci

- Delphine Bacq and the QC team (data QC)
- Francis Rousseau and the LED (genotyping and sequencing)
- Bertrand Fin and the bank (DNA management and QC)
- Equipe PROPSY