



REGOVAR

Réseau Grand Ouest

VAriants maladies Rares

- 🧬 Financement : 153 000 € par le GIRCI pour les 6 CHU de HUGO
- 🧬 Novembre 2015 – juin 2018
- 🧬 Développement d'un **logiciel intégré d'analyse de données de séquençage haut débit**
- 🧬 **Interface graphique intuitive et ergonomique**
- 🧬 Déploiement dans chaque CHU



Participants



Équipe de développement

- Anne-Sophie DENOMMÉ-PICHON (Angers)
- Olivier GUEUDELLOT (Angers)
- Sacha SCHUTZ (Brest)
- Jérémie ROQUET (Paris)

CHU d'Angers

- Dominique BONNEAU
- Guy LENAERS
- DAVID GOUDENEGE
- Agnès GUICHET
- Estelle COLIN
- Vincent PROCACCIO

CH du Mans

- Alban ZIEGLER

Institut du Thorax

- Pierre LINDENBAUM

CHU de Nantes

- Stéphane BÉZIEAU
- Sandra MERCIER

CHU de Brest

- Claude FEREC
- Philippe PARENT

CHU de Poitiers

- Frédéric BILAN
- Brigitte GILBERT-DUSSARDIER

CHU de Tours

- Patrick VOURC'H
- Annick TOUTAIN

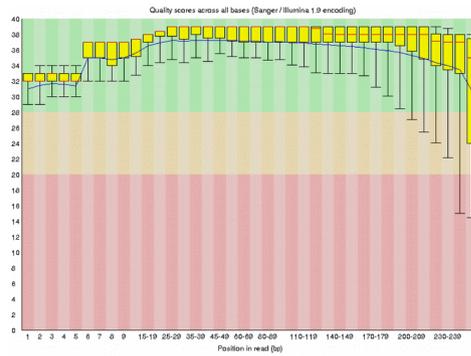
CHU de Rennes

- Véronique DAVID
- Sylvie ODENT



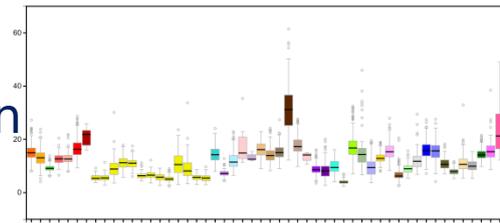


Life technologies

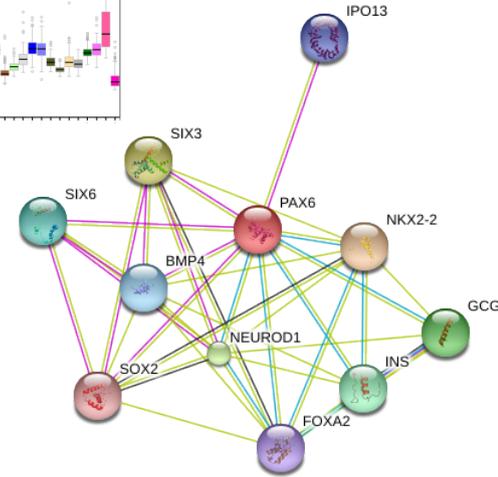


Statistiques de qualité

Expression



Visualisation



Pathway



Illumina

REGOVAR

Raw data processing

Genome mapping

Variant calling

Annotation

Filtering

Ranking

Reporting

Données brutes

- Exome
- Panel
- Génome

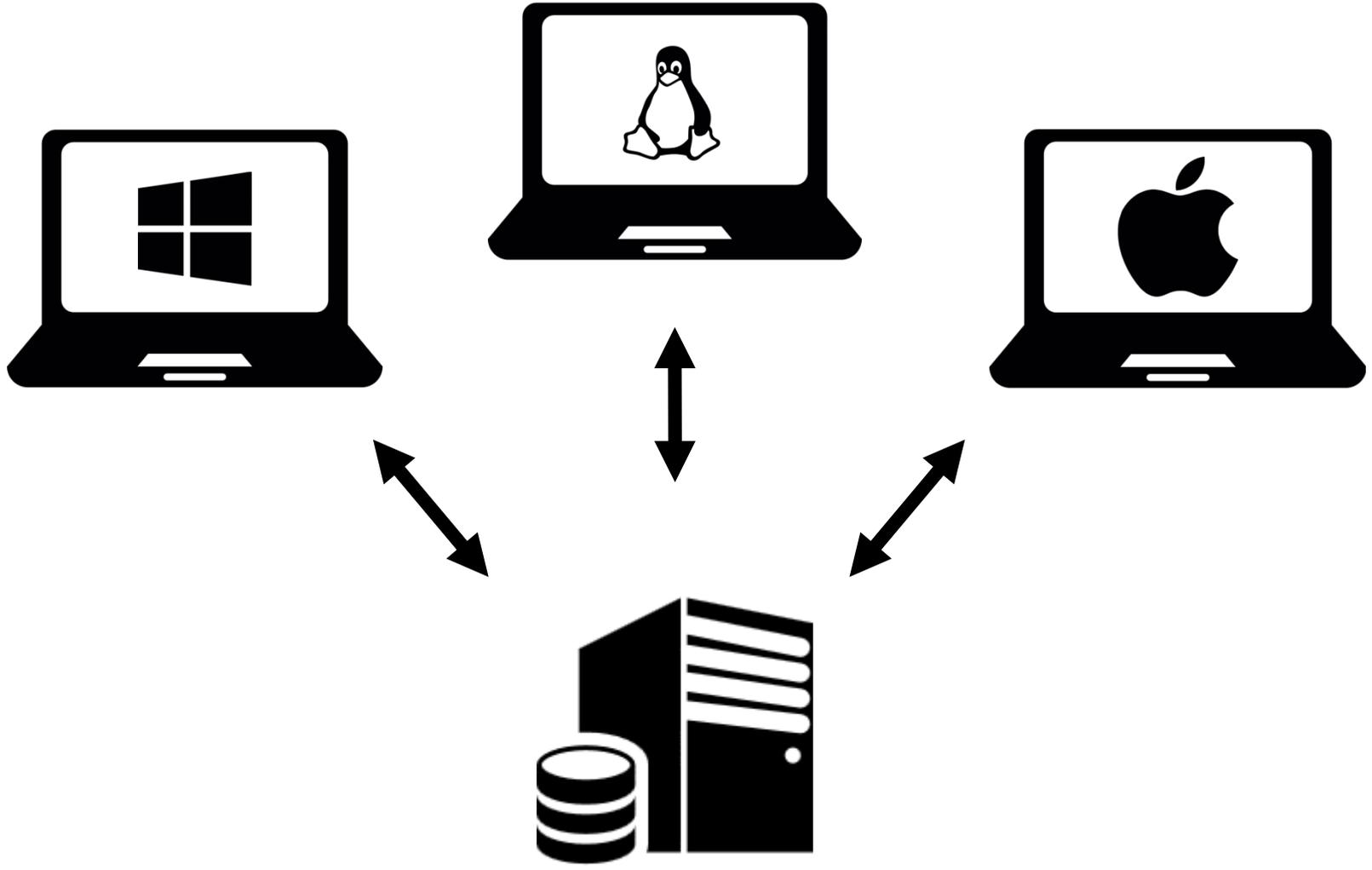
- SNP
- Indels
- CNV

Bases de données

- Publiques (Clinvar, ExAC, dbSNP...)
- locales

- Dominant
- Récessif
- Lié à l'X

Outils de prédiction *in silico* (SIFT, Polyphen...)



Upload vcf
Export
Samples
Analysis
Statistics
Report
History
Disconnect

All Variants 43.324234

Columns

- Polyphen2
 - Score
 - Prediction
- SIFT
 - Score
 - Prediction

Filters

SIFT > 12

- SIFT > 13 ● x
- DP > 90 ● x
- DP < 400 ● x

Chromosome	Pos	Ref	Alt	Region	Gene name	SIFT	dbSNP
chr4	2414	A	T	exon	CFTR	432	rs4334
chr2	5423	C	T	intron	GJB2	233424	rs234324
chr4	2414	A	T	exon	CFTR	432	rs4334
chr2	5423	C	T	intron	GJB2	233424	rs234324
chr4	2414	A	T	exon	CFTR	432	rs4334
chr2	5423	C	T	intron	GJB2	233424	rs234324
chr4	2414	A	T	exon	CFTR	432	rs4334
chr2	5423	C	T	intron	GJB2	233424	rs234324
chr4	2414	A	T	exon	CFTR	432	rs4334
chr2	5423	C	T	intron	GJB2	233424	rs234324
chr4	2414	A	T	exon	CFTR	432	rs4334
chr2	5423	C	T	intron	GJB2	233424	rs234324
chr4	2414	A	T	exon	CFTR	432	rs4334
chr2	5423	C	T	intron	GJB2	233424	rs234324
chr4	2414	A	T	exon	CFTR	432	rs4334
chr2	5423	C	T	intron	GJB2	233424	rs234324
chr4	2414	A	T	exon	CFTR	432	rs4334

Apply
Save

Organisation

- Git : <https://github.com/REGOVAR/>

État de l'art sur l'annotation de variant en génétique

- Liste de logiciels et pratiques existantes
- Pêche aux bonnes idées et rétro-ingénierie

Architecture système

- Choix des technologies
- Stockage et organisation des données
- Tests de performances

Planning

- Premier test utilisateur prévu : début décembre
-