

Base de données variants somatiques

Preuve de concept

Réunion restitution Gen&tiss – 5 juillet 2019

Associations : **GBMHM – GFCO**

Pilotage : **Etienne Rouleau**

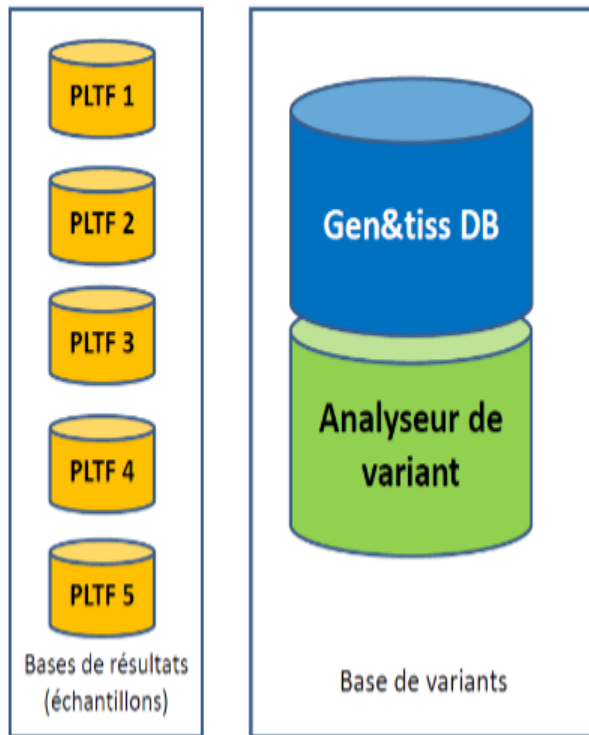
Développement de la base pilote : **CHU Marseille** (C Bérout)

Chef de projet (GR – F Koeppel) – deux informaticiens

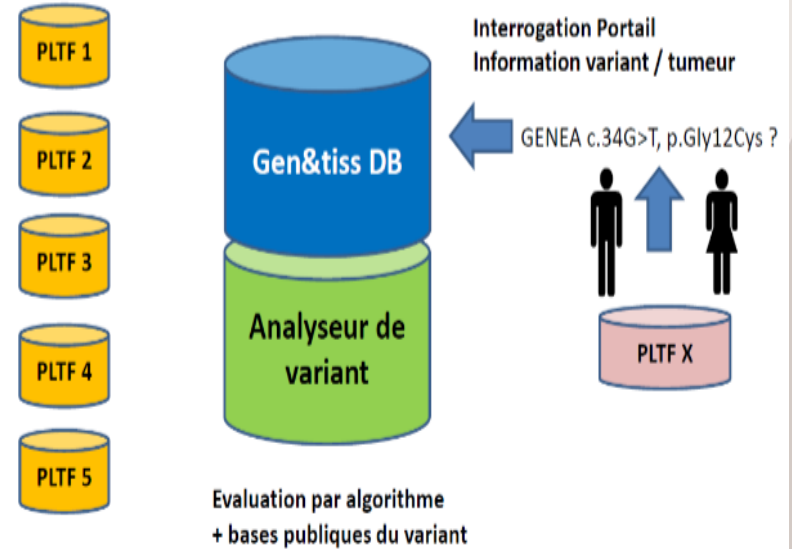
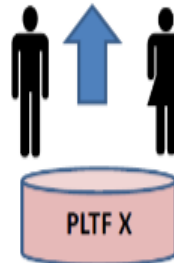


Objectif : mettre en relation les plateformes de génomique **somatique**, partager à l'échelle nationale les **classifications** effectuées au niveau local des **variants rares** et ainsi contribuer à améliorer leur classification.

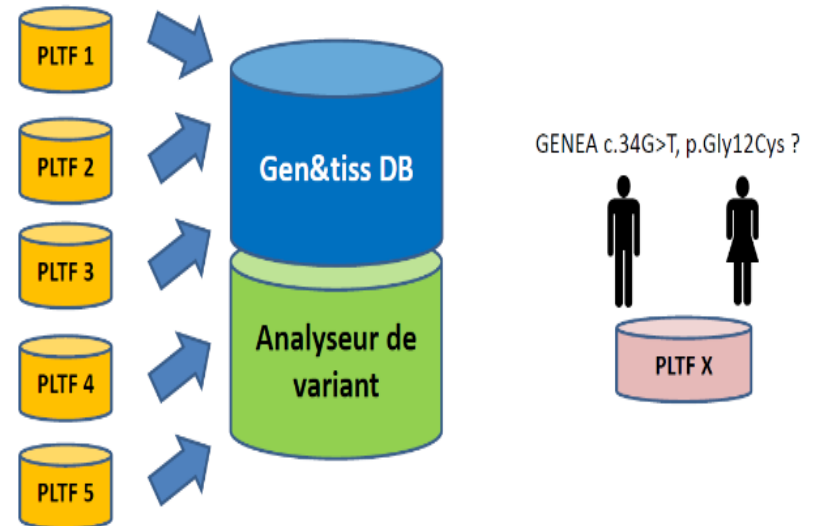
Concept



GENEA c.34G>T, p.Gly12Cys ?



Rappatriement d'information variants
Coordonnées des PLTF



Contributeurs

TUMEURS SOLIDES

CHU Rennes

- Marie de Tayrac
- Alexandra LESPAGNOL
- Guillaume COLLET

CLCC Bordeaux

- Isabelle Soubeyran
- Yec'han Laizet

CLCC Nancy

- Alexandre Harlé

AP-HP HEGP

- Helene Blons

CLCC Caen

- Laurent Castera
- Etienne Muller

CHU de Poitiers

- Lucie Karayan-Tapon
- Gaëlle Tachon

HEMATO

CHU Lille

- Fabienne Escande
- Martin Figeac
- Claude PREUDHOMME

CHU Strasbourg

- Laurent MAUVIEUX

AP-HP Cochin

- Olivier Kosmider

CHU Lyon

- Pierre Sujobert
- Alain Viari

REALISATION

CHU Marseille

- Christophe Beroud
- Céline Guien
- David Salgado

CLCC Villejuif

- Amir NAAR
- Florence KOEPEL
- Victor GONDRAN-TELLIER
- Ludovic LACROIX

Fonctionnement

- **Tableau TRELLO dédié** (partage de docs...)
- **Réunion TC mensuelle + TC dédiées**
 - WP1 : Gouvernance et aspects réglementaires (Etienne Rouleau)
 - WP2 : Étude de faisabilité du recueil des données (Christophe Béroud)
 - WP3 : Classification des variants (Isabelle Soubeyran)
 - WP4 : Format pivot des données (Marie de Tayrac)

WP1 : Gouvernance et aspects réglementaires (Etienne Rouleau)

- **Fait**

- Avancement d'une gouvernance et d'une présentation CNIL
- Signature de l'accord entre Gustave Roussy et Marseille
- Rédaction d'un DTA entre Gustave Roussy, Marseille et les institutions des contributrices
 - Retour de 2 des institutions pour l'instant, signatures prochaines

- **Prochaines étapes**

- Signatures des MTA avec chaque contributeur

WP2 : Étude de faisabilité du recueil des données (Christophe Béroud)

- **Fait**

- Rédaction des spécifications du portail
- Elaboration d'une première version du portail avec consultation des variants, mais aussi login, gestion des utilisateurs/rôles
- Annotations des variants (ClinVar, OncoKB, CGI, COSMIC, CGC, SIFT, Polyphen, dbSNP, CADD, Mutation Taster, GromAD, UMD predictor, FATHMM)

- **Prochaines étapes**

- Enrichir les annotations mises à disposition (TCGA, domaine proteique, 1000G, MaxEntScan, LOVD, DoCM, mycancergenome...)
- Implémenter le recueil des variants et la curation

WP3 : Classification des variants (Isabelle Soubeyran)

- **Fait**

- Rédaction d'un document de recommandations décrivant les critères de classification
- Sélection de 85 gènes communs tumeurs solides / hématologie

- **Prochaines étapes**

- Etablissement d'un arbre décisionnel combinant les critères
- Finalisation du document et publication

WP4 : Format pivot des données (Marie de Tayrac)

- **Fait**

- Elaboration d'un fichier pivot, en phase avec OSIRIS
- Envoi de minimum 20 variants + 3 variants complets (5 plateformes contributrices)

- **Prochaines étapes**

- Retour d'expérience sur le pichier pivot et les variants transmis
- Envoi de 200 variants par plateformes

The image shows a screenshot of a web application dashboard titled "Somatic Database". On the left is a dark sidebar with navigation items: Dashboard, Users Data, Data, Tools, Media, and Settings. The main content area has a header "Tableau de bord" and a user name "Céline Guén". It features four summary cards: "2 Utilisateurs", "2 Plateformes", "85 Gènes", and "247 Variations". Each card includes a brief description and a yellow button to view all items. A central box labeled "Utilisateurs / Plateformes / Gènes / Variations" has arrows pointing to each of these four cards. A blue banner at the bottom right reads "Partie « développeur » de gestion de la base". A grey box in the bottom right corner contains the word "CONFIDENTIEL".

Somatic Database

Tableau de bord

Céline Guén

Dashboard

Users Data

Data

Tools

Media

Settings

2 Utilisateurs

Vous avez 2 utilisateurs dans votre base de données. Cliquez sur le bouton ci-dessous pour voir tous les utilisateurs.

Voir tous les utilisateurs

2 Plateformes

Vous avez 2 plateformes dans votre base de données. Cliquez sur le bouton ci-dessous pour voir toutes les plateformes.

Voir toutes les plateformes

85 Gènes

Vous avez 85 gènes dans votre base de données. Cliquez sur le bouton ci-dessous pour voir tous les gènes.

Voir tous les gènes

247 Variations

Vous avez 247 variations dans votre base de données. Cliquez sur le bouton ci-dessous pour voir toutes les variations.

Voir toutes les variations

Utilisateurs / Plateformes / Gènes / Variations

Partie « développeur » de gestion de la base

CONFIDENTIEL