



# 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

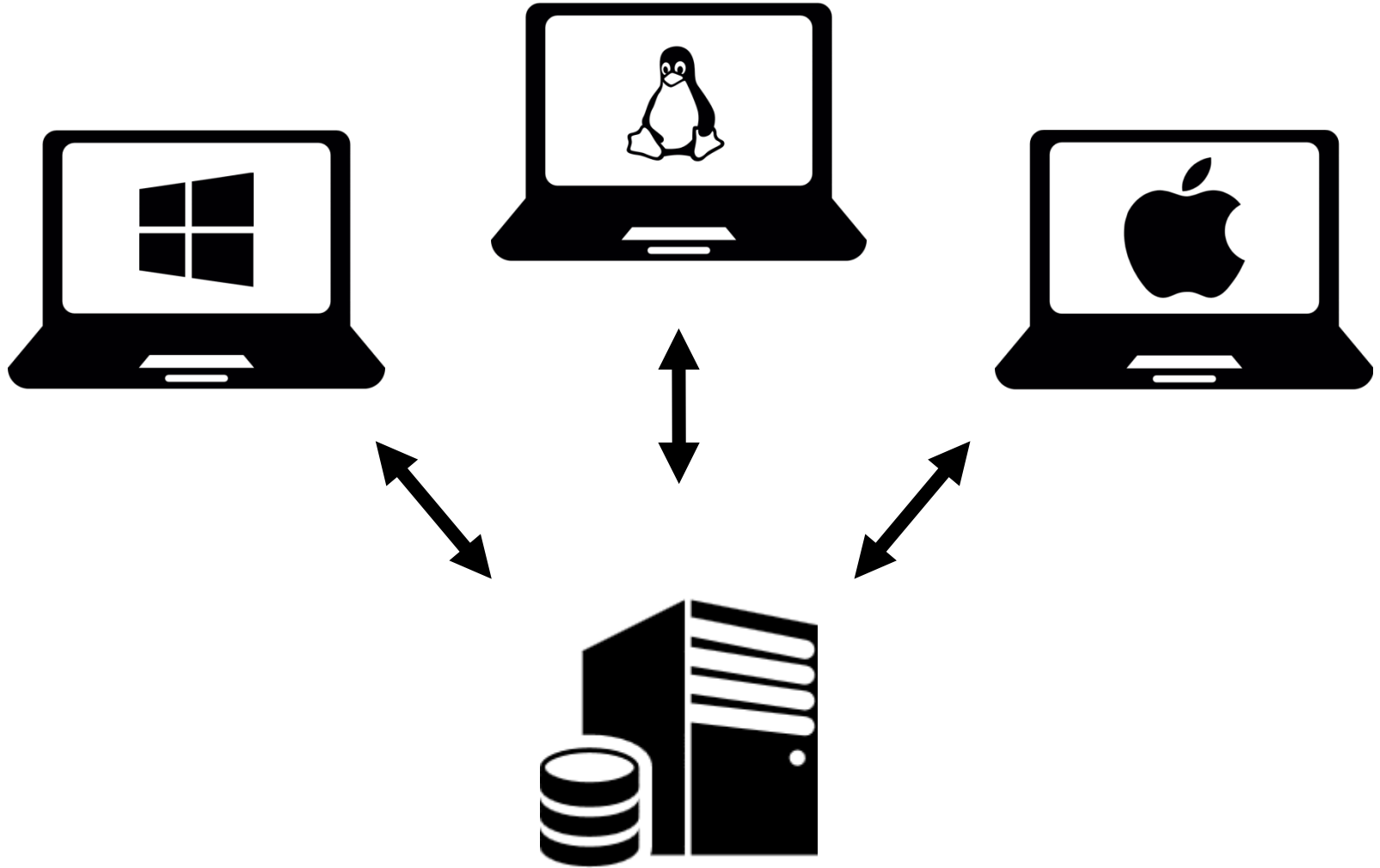
- Patrick VOURC'H
- Annick TOUTAIN

### CHU de Rennes

- Véronique DAVID
- Sylvie ODENT







Upload vcf
Export
Samples
Analysis
Statistics
Report
History
Disconnect

All Variants 43.324234

Columns

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

Filters

>

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
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
-