

CHOURY Alice
Bioinformaticienne – CHU Angers



MitoMatcher

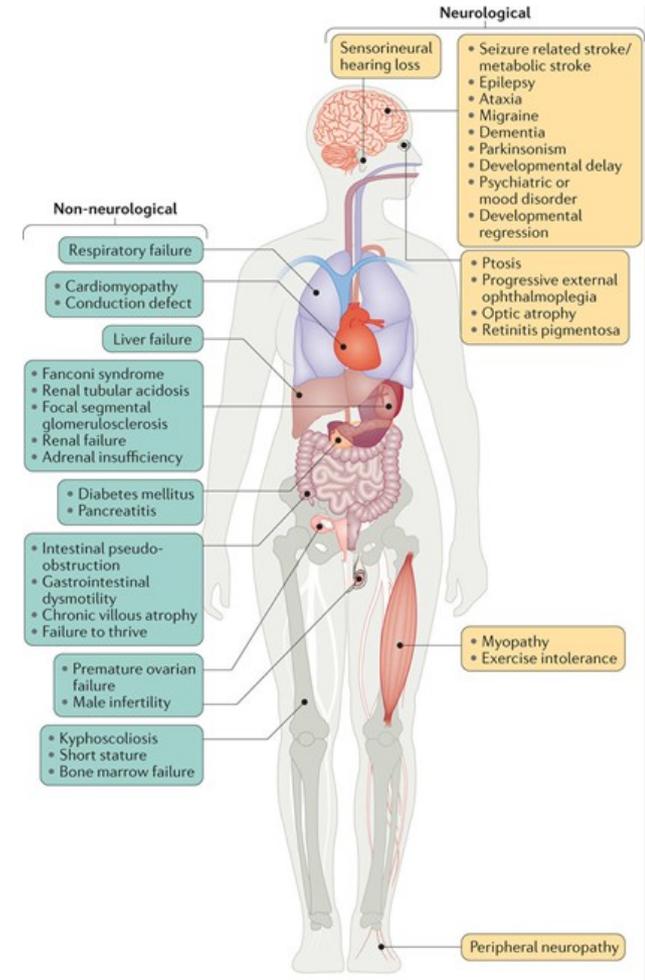
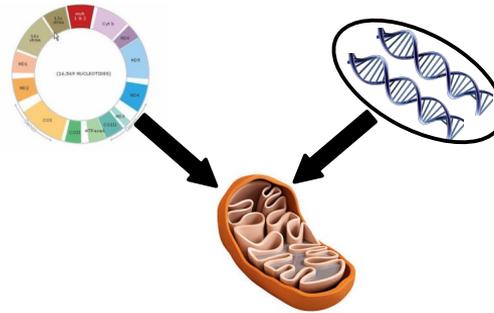
6ème journée annuelle de la Filière FILNEMUS
Le 4 décembre 2019



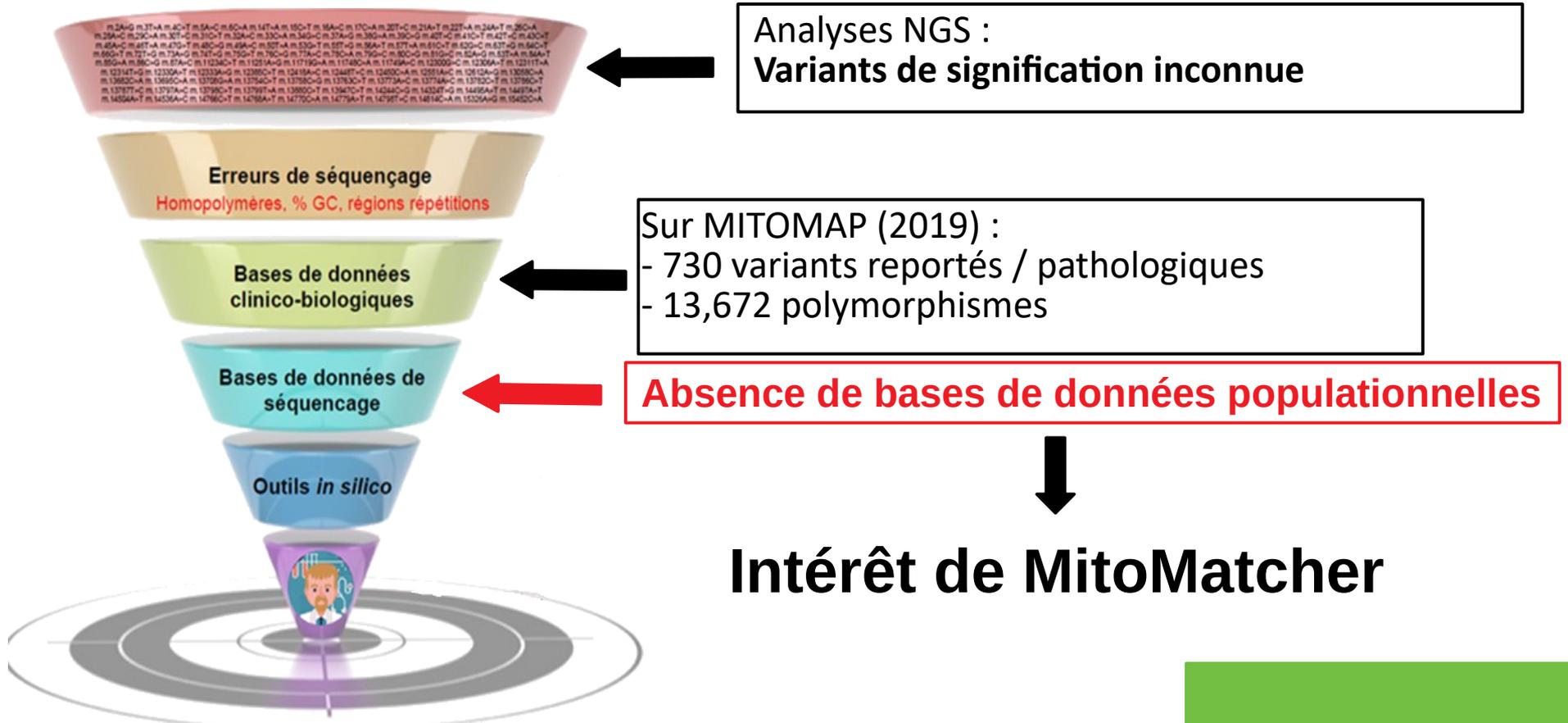
Introduction

Maladies mitochondriales

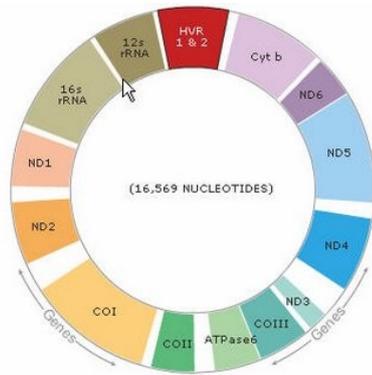
- Prévalence : 1/4300
- Large spectre d'atteintes cliniques
- Hétérogénéité clinique reflétant en partie l'hétérogénéité génétique
- Variants ADNmt 15x / ADN nucléaire
- Hétéroplasmie mitochondriale



Objectifs de MitoMatcher



Objectifs de MitoMatcher



Données génétiques
issues d'analyses NGS

Variants ADNmt (VCF)

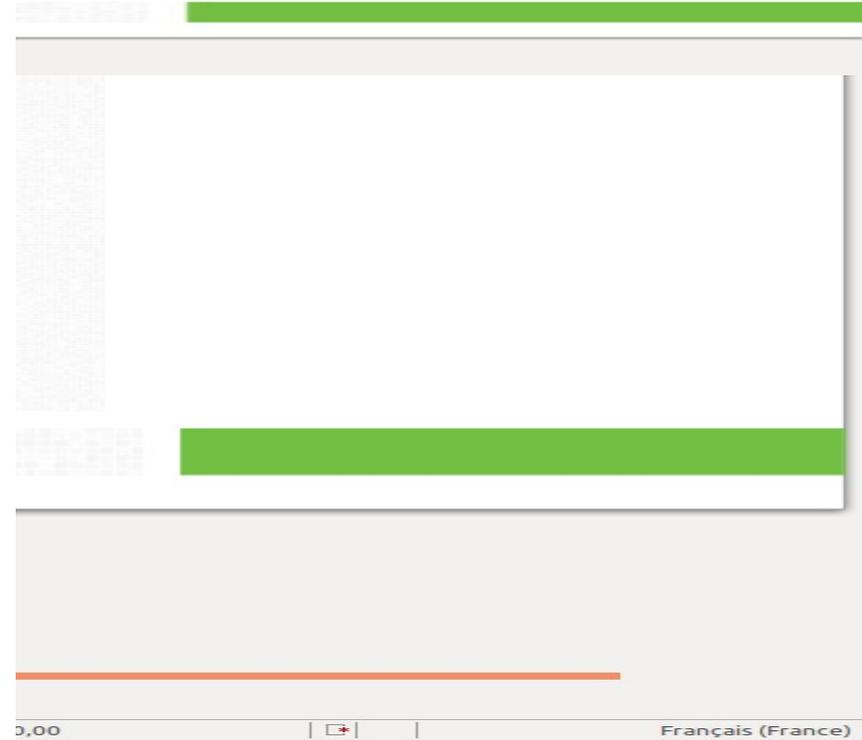


Données phénotypiques

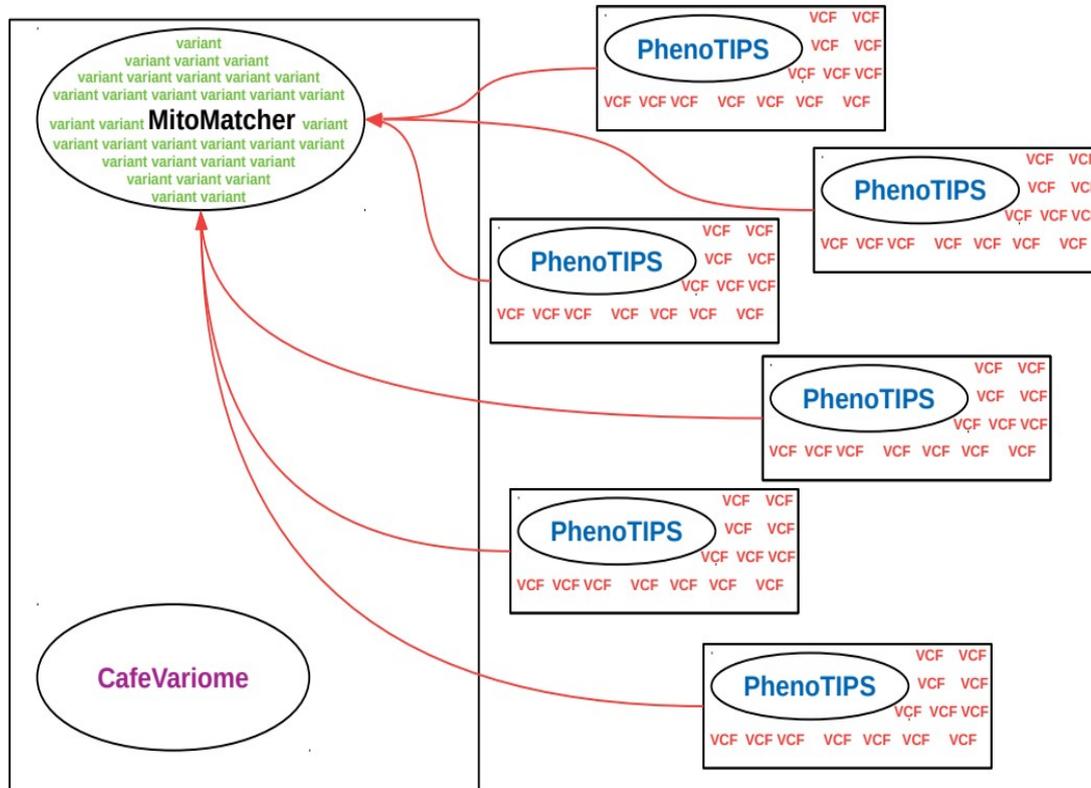


Objectifs de MitoMatcher

- Recherche de variants spécifiques aux maladies mitochondriales
- Contacter un laboratoire ayant identifié un variant rare
- Recherche de cooccurrences
 - ⇒ variant seul = bénin
 - ⇒ variants combinés = délétère



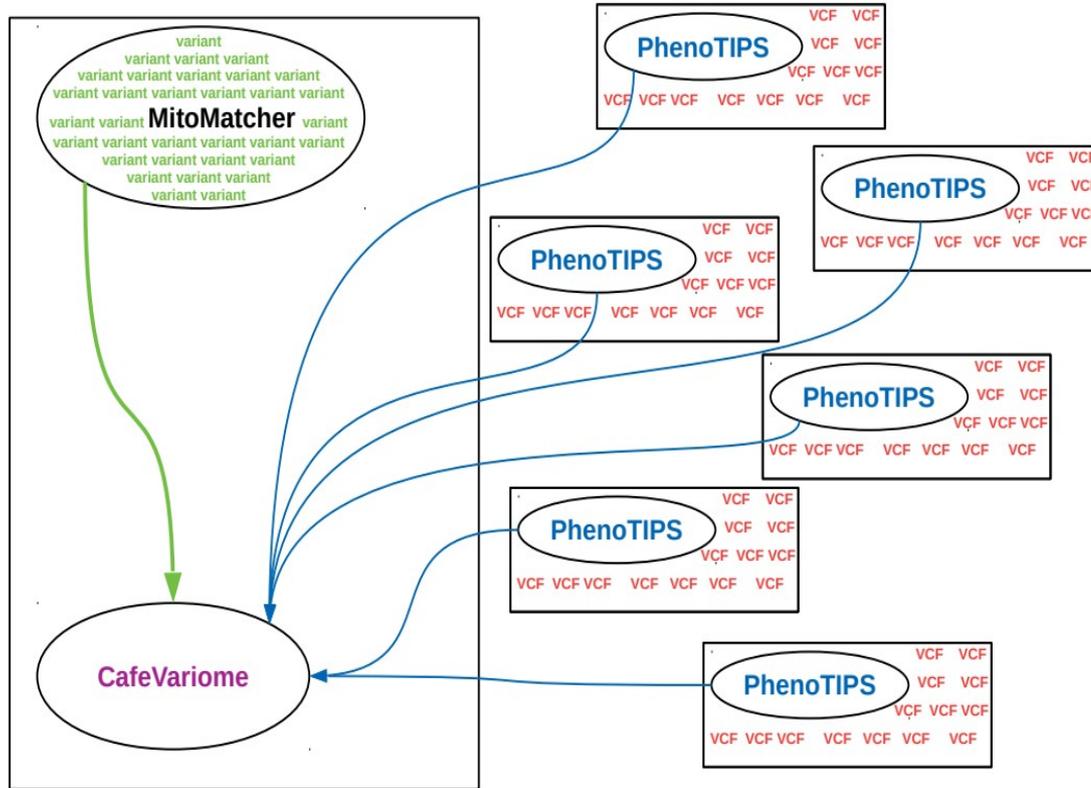
Description de MitoMatcher



Étape 1

Intégration des données génétiques dans la base de données MitoMatcher

Description de MitoMatcher



Étape 2

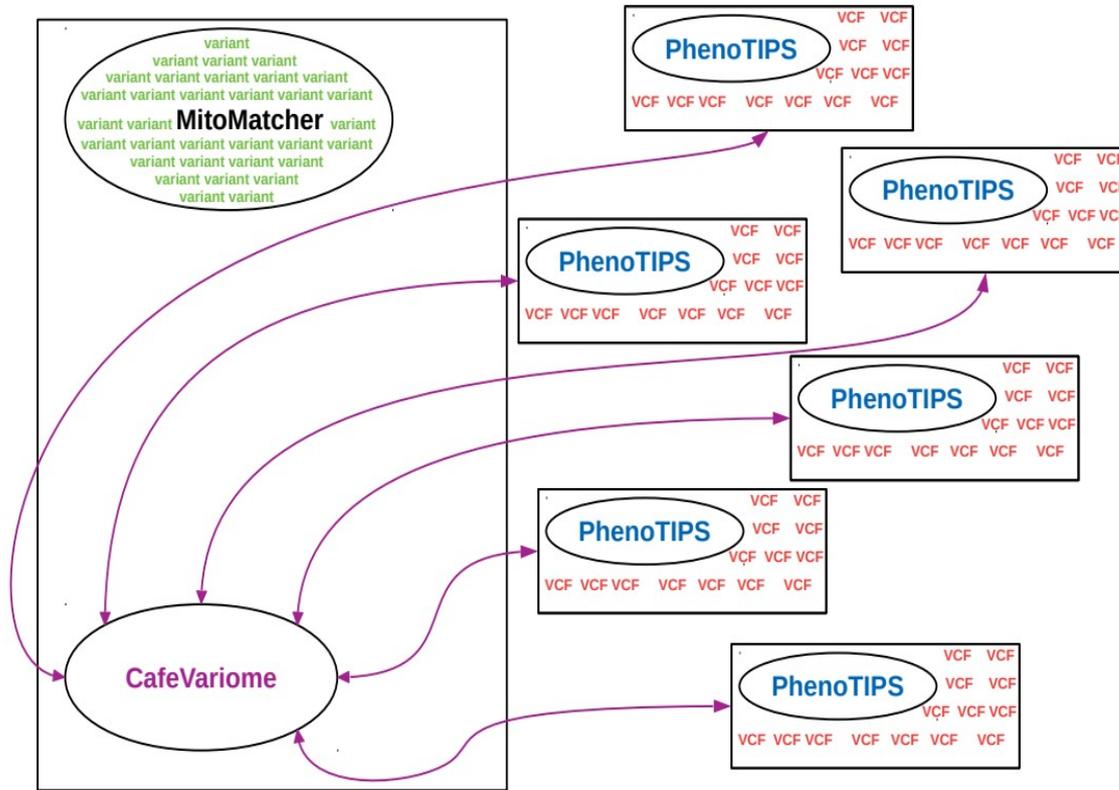
Association des données génétiques et cliniques dans CafeVariome



Anthony J. BROOKES



Description de MitoMatcher



Étape 3

Requêtes des différents laboratoires sur l'interface de CafeVariome

Ajout des données rétrospectives

Premier jeu de données :

- 784 patients intégrés avec les données du projet STIC
 - 20 952 variants cumulés pour l'ensemble des patients
 - 2 238 variants uniques
- ⇒ données clinico-biologiques intégrées dans CafeVariome
- ⇒ possibilité de faire des requêtes et d'obtenir des premiers résultats

Conclusion

- Développement d'une base de données de variants génétiques
- Mise en place d'une instance de CafeVariome adaptée à MitoMatcher
- Installation et utilisation de PhenoTIPS dans chaque laboratoire
- Développement d'une application d'export des données de PhenoTIPS
- Intégration des variants du projet STIC
- Déploiement temporaire sur le MDLab à Nice comme preuve de concept
- Validation du dossier CNIL en cours (début 2020)

Perspectives 2

- Déploiement définitif sur Hébergement de Données de Santé
⇒ **Recherche de financement**

- Intégration des données cliniques en rétrospectif
⇒ **Recherche de financement (ARC)**

- Proposer un template de MitoMatcher
⇒ Une base de données par pathologie

MitDiag

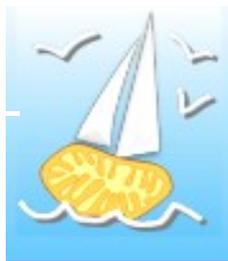
Réseau des laboratoires de diagnostic
des maladies mitochondriales



CHU d'Angers
CHU de Bordeaux
CHU de Caen
CHU de Grenoble
CHU de Lille
CHU de Lyon
CHU de Nice
CHU de Bicêtre AP-HP
CHU de La Pitié-Salpêtrière AP-HP
Hôpital Necker Enfants Malades AP-HP
CHU de Reims

Remerciements

David GOUDENEGE
Céline BRIS
Vincent PROCACCIO



Sylvie BANNWARTH
Véronique PAQUIS



UNIVERSITY OF
LEICESTER



Cafe
Variome

Dhiwagaran THANGAVELU
Colin VEAL
Anthony J. BROOKES

