



# REGOVAR

## Réseau Grand-Ouest pour l'Interprétation des Variants Génétiques Rares

*Réseau de professionnels pour le développement  
d'outils structurants*

Coordonnateur : Professeur Dominique BONNEAU

Établissement : CHU d'Angers

DRCI Référente : Madame Denise JOLIVOT

- Séquençage haut débit (SHD) : technique de référence pour l'identification de nouveaux gènes candidats
- Développement d'un logiciel permettant l'analyse des quantités grandissantes de variations génétiques mise en évidence par le SHD
- Adaptabilité aux besoins spécifiques des équipes



## Faisabilité du projet

- Éléments existants :
  - Réseau des généticiens médicaux de la CLAD-Ouest
  - Réseau « Épidémiologie Génétique »
  - Laboratoires de biologie moléculaire engagés dans le SHD dans chaque CHU
  - Proximité d'équipes de recherche labellisées fortement impliquées dans le SHD
  - Expérience collective (projet HUGODIMS)
- Besoin : recrutement d'un ETP de bioinformatique (2 ans) et acquisition de serveurs permettant le déploiement du logiciel dans chaque CHU



## Les acteurs du projet

- Trios biologiste / clinicien / bioinformaticien pour chaque  
CHU
  - Angers : Vincent PROCACCIO / Dominique BONNEAU / David GOUDENÈGE
  - Brest : Claude FEREC / Philippe PARENT / Thomas LUDVIG
  - Nantes : Stéphane BÉZIEAU / Sandra MERCIER / Sinthuja PACHCHEK
  - Poitiers : Frédéric Bilan / Brigitte GILBERT-DUSSARDIER /Nathan FOULQUIER
  - Rennes : Véronique DAVID / Sylvie ODEnt / Wilfrid CARRÉ
  - Tours : Patrick WOURC'H / Annick TOUTAIN / Céline BRULARD

- Mise à disposition d'un logiciel permettant l'analyse des données issues du SHD
- Diminution des coûts d'analyse
- Utilisation en recherche et en diagnostic
- Structuration de l'analyse et harmonisation des pratiques
- Publications et communications orales sur le logiciel et les gènes découverts