

# UP-CNV 2.0

Banque de données en ligne répertoriant les CNVs (Copy Number Variations) identifiés par CGH-array chez les patients atteints de retard mental, anomalie du développement

UP-CNV - Université de Poitiers v2.0

Accueil | Votre compte | Patient | CNP | CNV\_PATHOGENE | VOUS | GBrowse | Statistiques | Recherche | Guide Utilisateur

Identification  
UP-CNV - Plateforme GenomeUP - Université de Poitiers

Bonjour, Frédéric

Déconnexion

Frédéric

Information  
phase de test de l'application  
UP-CNV...  
Lire la suite...

Bienvenue sur UP-CNV

UP-CNV est un site qui a pour vocation de recenser les CNV (Copy Number Variation) identifiés dans la cohorte de patients Français atteints de retard du développement. Cette base de donnée classe les CNV selon 3 groupes :

- Ceux reconnus comme délétères
- Ceux dont le caractère polymorphique est prouvé
- Ceux dont la signification phénotypique reste incertaine

Le but de cette base de données est d'obtenir une meilleure connaissance des CNP (Copy Number Polymorphism) spécifiques à la population Française, mais aussi est une aide pour l'interprétation de l'ACPA (Analyse Chromosomique sur puces à ADN).

2.0

Copyright © 2012

Projet financé par le **GIRCI Grand-Ouest** à hauteur de **98 000 €** (AO 2011)

# UP-CNV 2.0 : l'Historique

## Projet Académique à but non lucratif

Démarrage du projet : Septembre 2010



Master-Pro « Génie Physiologique & Informatique »



2 entreprises virtuelles  
(Etudiants M2)



4 étudiants (L3-M1) stagiaires



1 ETP Ingénieur Bio-Informaticien

# Pourquoi UP-CNV 2.0

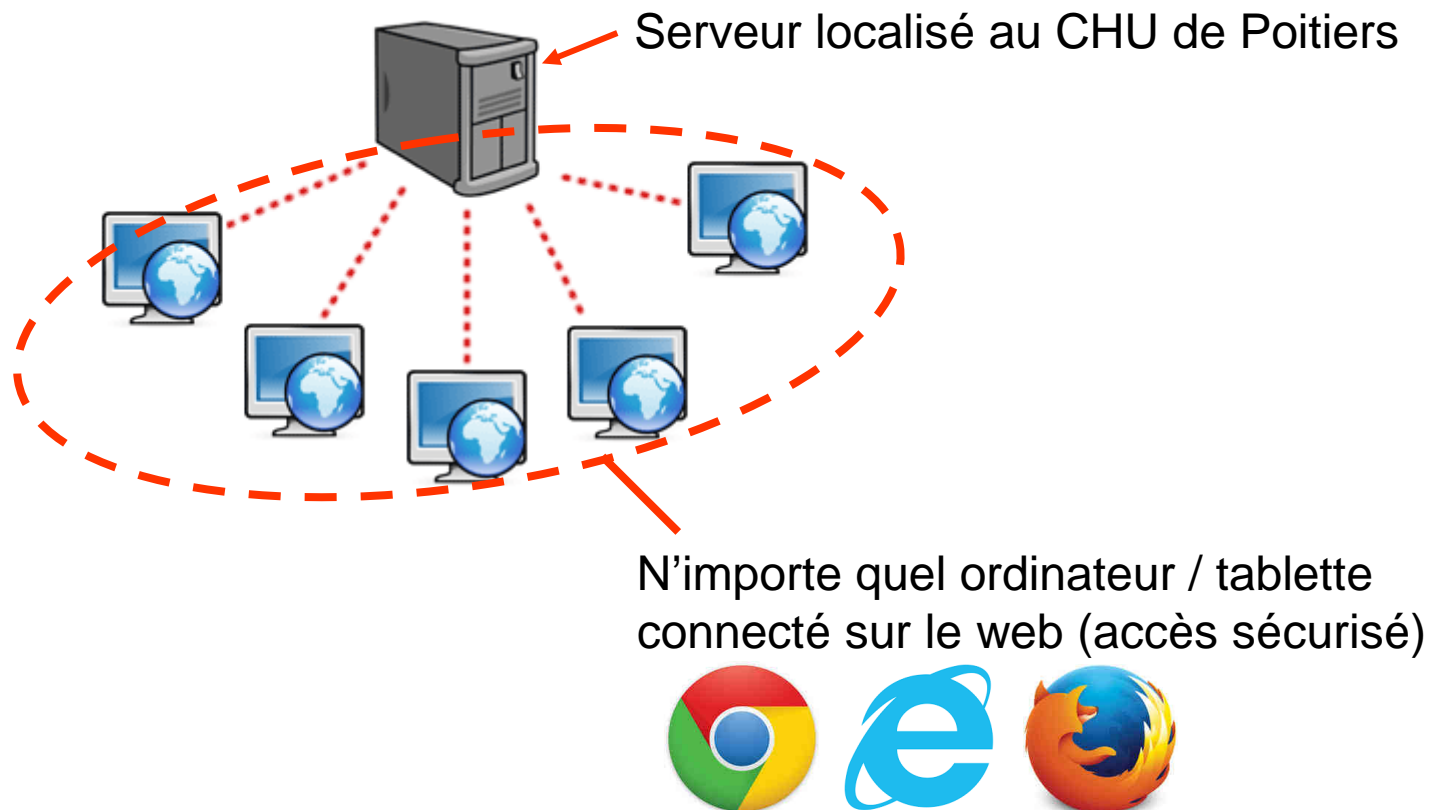
## Créer une base de données répertoriant les CNVs

Problème majeur de l'ACPA : l'interprétation des CNV

- \* Corrélation génotype / phénotype
- \* Mise en évidence de nouveaux gènes
- \* Visualisation rapide de cohortes de patients  
par Phénotype / par Génotype  
(facilite la coordination de la recherche clinique)
- \* Facilite le diagnostic de routine
- \* Permet de réduire les couts

# Pourquoi UP-CNV 2.0 n'est pas encore en ligne....

UP-CNV 2.0 est à l'origine une application Web



1 ou plusieurs comptes utilisateurs / Centre

# Pourquoi UP-CNV 2.0 n'est pas encore en ligne....

## Septembre – Décembre 2013: Mise en exploitation

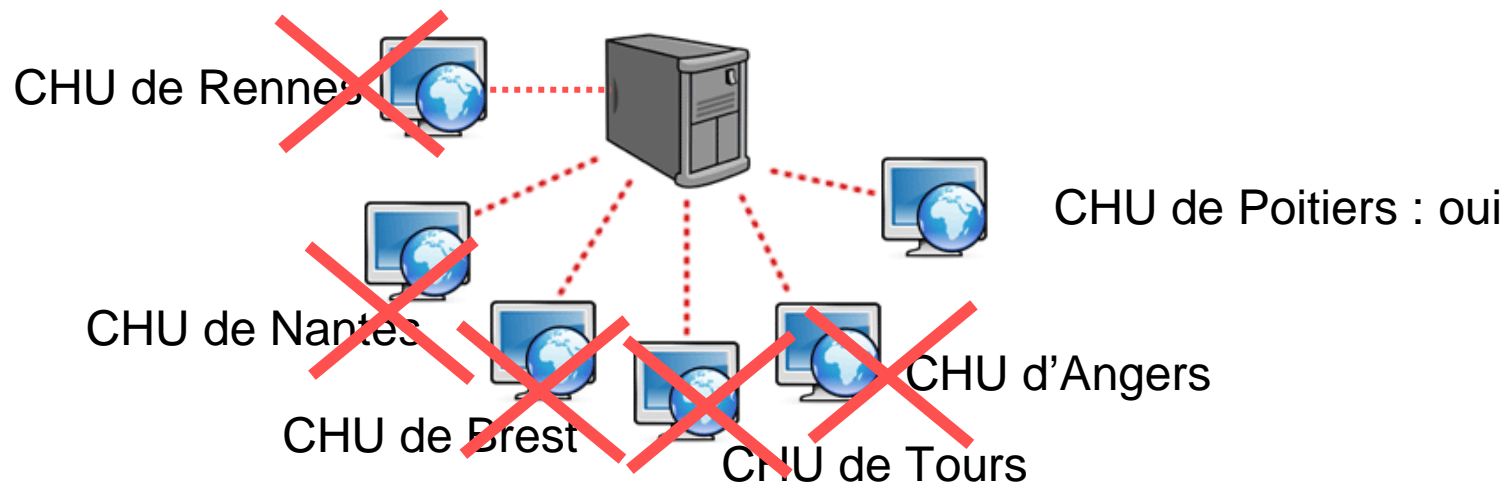
- Locale (CHU de Poitiers : saisie des patients 2012 et 2013)
- Corrections des erreurs
- Dépôt du projet à la CNIL

Evènement indésirable n°1



Décembre 2013 : Blocage (non définitif) de la CNIL

Mise en ligne de l'application (HUGO seulement) impossible.



# Les questions principales soulevées par la CNIL

## Recherche ou Diagnostic ?

- Recherche = nombre fini de patients

## CNIL et « droits du patient »

- Consentement du patient ?
- Droit de rectification des données par le patient ????
- Patient informé en cas de changement de son résultat ?

## CNIL et « partage des données »

- Données non identifiantes ≠ données anonymisées

Page d'accueil | Patient | CNV | Anomalie | GBrowse | Statistiques | Administrateur | Guide Utilisateur

Accueil > Patient > Création d'un nouveau patient

### Création d'un nouveau patient

Informations générales sur l'analyse:

Type de puce : 105K      Algorithme d'analyse : ADM2  
Seuil de détection utilisé : 30kpb      Version du génome utilisée : hg18  
Méthode d'analyse : Trio

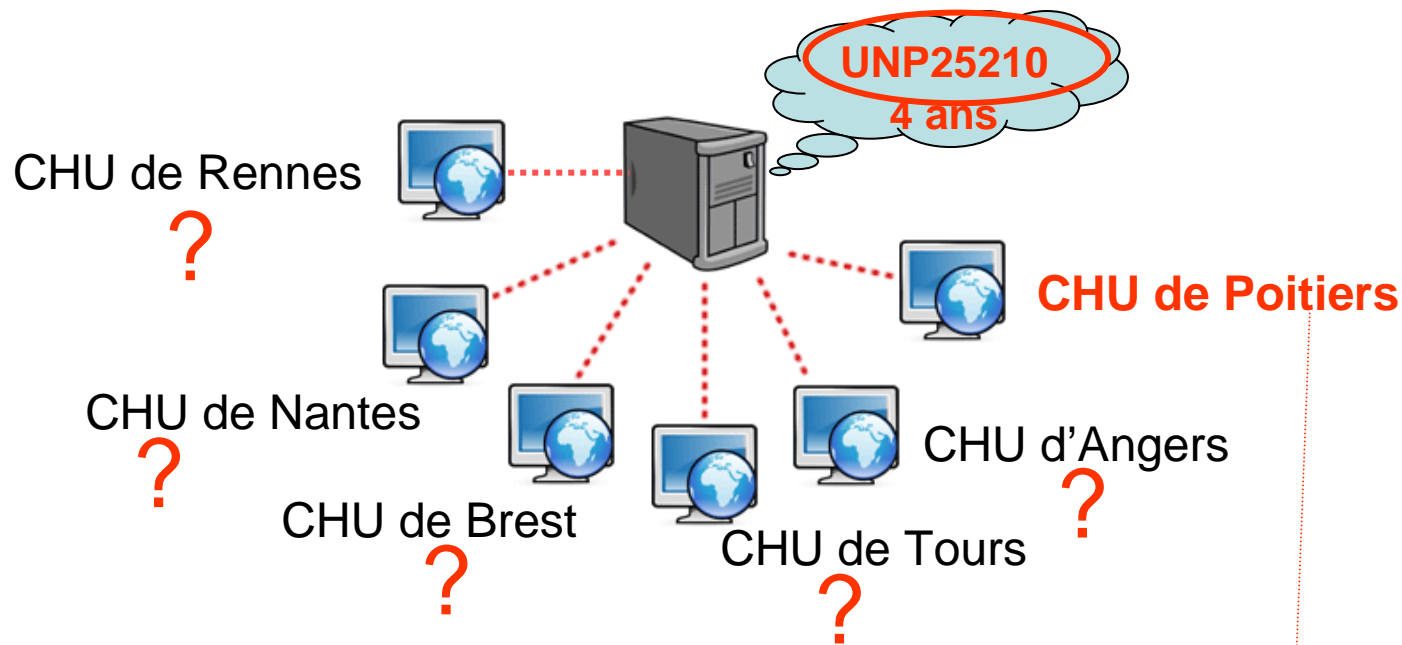
Informations Personnelles\*

Date de naissance : 20/10/2010  
Identifiant local : UNP25210  
Sexe du patient :  Femme  Homme  
Informations cliniques :  Précisions

Donnée non stockée :  
calcul de l'âge du patient  
au moment de l'ACPA

Donnée « non identifiante »  
≠ donnée anonymisée

## Donnée « non identifiante » ≠ Donnée anonymisée

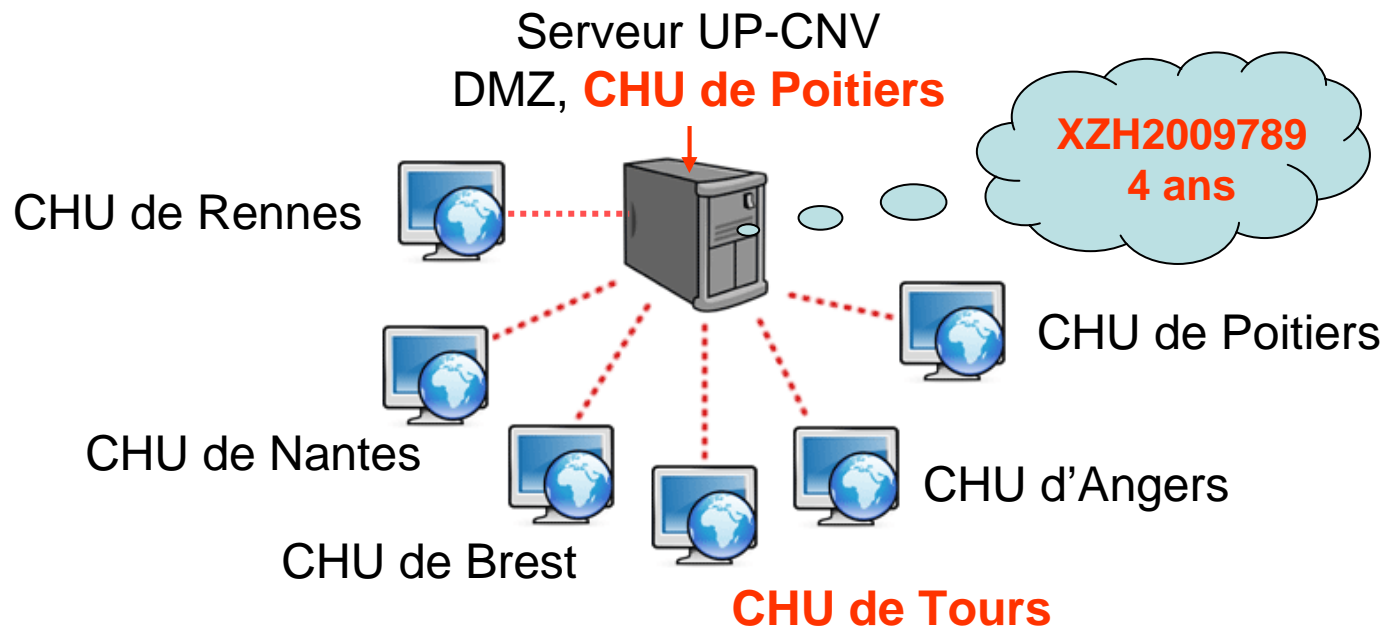


Patient du CHU de Poitiers : Jean DUPONT (ddn 20/10/2010)

Logiciel de Gestion de Labo UNP25210

« A partir du moment où il existe **une table de correspondance** (.xls, algorithme, classeur physique etc..., ces données sont considérées comme **non identifiantes** »

**Donnée « non identifiante » ≠ Donnée anonymisée**



Patient du CHU de Tours : Robert MARTIN (ddn 05/07/2010)

Logiciel de Gestion de Labo : XZH2009789

**Stockage des données hors de son propre CHU  
(Nécessité d'avoir l'agrément « Hébergeur de santé » délivré par l'ASIP)**





Accueil > Patient > Tous vos patients

Identification

Bonjour, Frédéric

Déconnexion

Frédéric

Information

phase de test de l'application UP-CNV

Lire la suite...

Tous vos patients

PDF Excel

Voir 10 patients par pages

Rechercher:

Informations personnelles des patients					Actions				
N° Patient	Pré/Postnatal	Age	Sexe	Phénotype	Modification patient	Visualisation des CHVs	Ajout Manuel des CHVs	Importation des CHVs	Suppression patient
	Postnatal	16	M				+CNU	-CNU	
<a href="#">0001002411</a>	Postnatal	46	M	Hypofertilité, formule chromosomique 46,XX			+CNU	-CNU	
<a href="#">0002000171</a>	Prénatal	0	M				+CNU	-CNU	
<a href="#">0005004545</a>	Postnatal	16	M				+CNU	-CNU	
<a href="#">0008001498</a>	Postnatal	14	F	D.I. d'origine familiale			+CNU	-CNU	
<a href="#">0012000847</a>	Prénatal	0	F	Indication : 46,XX(9;12)(q34;q12)dn			+CNU	-CNU	
<a href="#">0012002841</a>	Postnatal	14	M				+CNU	-CNU	
<a href="#">0101002584</a>	Postnatal	33	F				+CNU	-CNU	
<a href="#">0102002295</a>	Postnatal	13	M				+CNU	-CNU	
<a href="#">0102003778</a>	Postnatal	17	F				+CNU	-CNU	
	Pré/Postnatal	Age	Sexe	Phénotype					

Affichage du 1 au 10 sur un total de 545 patients

Premier Précédent 1 2 3 4 5 Suivant Dernier

Listing des patients, numéro utile pour la fonction « recherche »

Fiche du patient N°: 0407000623

Informations générales sur l'analyse

-Type de puce : 2X105K -Algorithme d'analyse : ADM2 -Seuil de détection utilisé : 3 oligos successifs  
 -Version du génome utilisée : hg19 -Méthode d'analyse : Trio

Informations personnelles

- Age de l'analyse : 10 ans - Identifiant local : 0407000623 - Sexe du patient : Homme

Indication de l'ACPA

-Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé

Informations cliniques

- Comportemental : - Autre, précision : Aggressivité  
 - Neurologie : - Crises

Formule chromosomique

- Formule chromosomique : arr[hg19] 16q11.2q12.2(46,505,617-54,206,543)x3mat

CNP CNV\_PATHOGENE VOUS

Liste des CNVs du patient : 0407000623

PDF Excel

Voir 10 patients par pages

Rechercher:

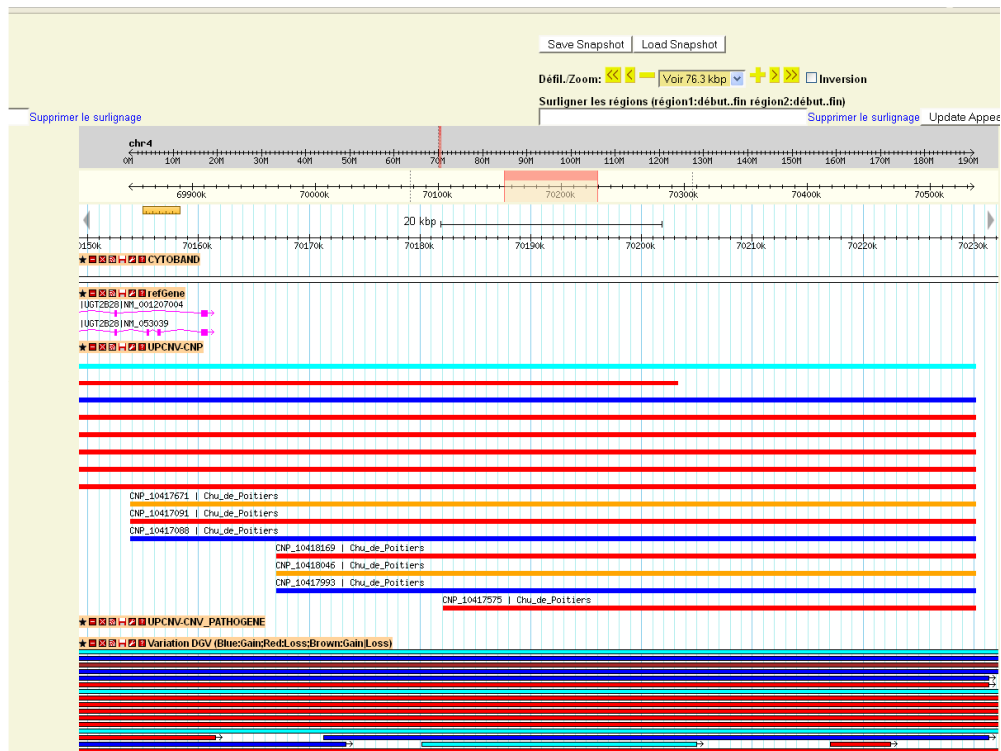
Identifiant	Nature	Cytobande	Génome d'inclusion	Position dans le génome	Transmission	Fish/PCR	Autres	Plus d'informations
CNP_10417091	Deletion	chr4q13.2	hg19	hg18 => chr4:70188454..70264748 hg19 => chr4:70153865..70230159			NR	Détail
CNP_10417362	Deletion	chr7q34	hg19	hg18 => chr7:142544769..142600790 hg19 => chr7:142834647..142890668			NR	Détail
CNP_10417420	Amplification	chr17q21.31	hg19	hg18 => chr17:41544224..41706929 hg19 => chr17:44188441..44351152			NR	Détail
CNP_10417901	Deletion	chr22q13.2	hg19	hg18 => chr22:41237731..41276223 hg19 => chr22:42907787..42946279			NR	Détail

Affichage du 1 au 4 sur un total de 4 CNVs

Premier Précédent 1 Suivant Dernier

Fermer

Dans la fiche du patient...



### Informations sur les patients porteurs du VOUS : 10417189

Statistique sur le VOUS 10417189    Autres patients porteurs du VOUS 10417189

**Nombre de patients porteurs du VOUS 10417189 : 2**

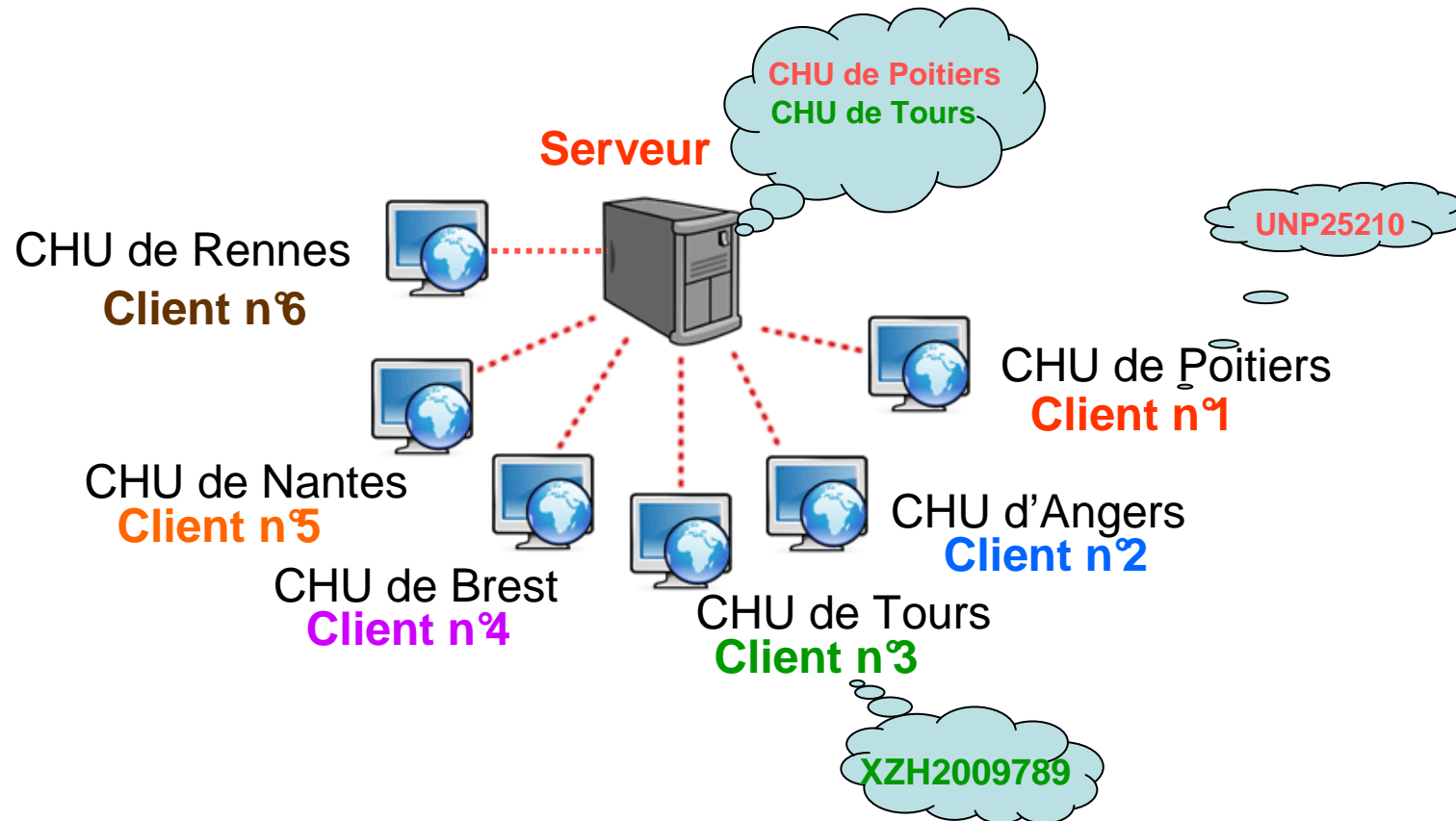
Nombre de ligne par page: 10    Rechercher:

ID_Patient	Type de VOUS	Age	Centre	Date d'annotation	Transmission	Fish	QPCR	Autres
<a href="#">0807001400</a>	Predisposition penetrance incomplete		CHU DE POITIERS	2014-12-02	Père	<a href="#">Détail</a>	NR	NR
<a href="#">1112000493</a>	Predisposition penetrance incomplete		CHU DE POITIERS	2014-01-08	Père	<a href="#">Détail</a>	NR	NR

Affichage possible de l'ensemble des patients de la base porteurs d'un CNV donné

# UP-CNV 2.0 en ligne : la solution (octobre 2014)

## Architecture de type Client / Serveur



Les données non identifiantes ne sont plus partagées et restent « *intra muros* »  
Inconvénient mineur : nécessité d'installer un logiciel « client » par centre  
Inconvénient majeur : **un utilisateur donné doit toujours utiliser le même PC**

## Informations sur les patients porteurs du VOUS : 10417189

[Statistique sur le VOUS 10417189](#)

[Autres patients porteurs du VOUS 10417189](#)

Nombre de patients porteurs du VOUS 10417189 : 2

**Affichage « CHU de Poitiers »**

Nombre de ligne par page 10

Rechercher:

ID_Patient	Type de VOUS	Age	Centre	Date d'annotation	Transmission	Fish	QPCR	Autres
<a href="#">0807001400</a>	Predisposition penetrance incomplete		CHU DE POITIERS	2014-12-02	Père	<a href="#">Détail</a>	NR	NR
<a href="#">1112000493</a>	Predisposition penetrance incomplete		CHU DE POITIERS	2014-01-08	Père	<a href="#">Détail</a>	NR	NR

## Informations sur les patients porteurs du VOUS : 10417189

[Statistique sur le VOUS 10417189](#)

[Autres patients porteurs du VOUS 10417189](#)

Nombre de patients porteurs du VOUS 10417189 : 2

**Affichage « CHU de Tours »**

Nombre de ligne par page 10

Rechercher:

ID_Patient	Type de VOUS	Age	Centre	Date d'annotation	Transmission	Fish	QPCR	Autres
<a href="#">CHU de Poitiers</a>	Predisposition penetrance incomplete		CHU DE POITIERS	2014-12-02	Père	<a href="#">Détail</a>	NR	NR
<a href="#">CHU de Poitiers</a>	Predisposition penetrance incomplete		CHU DE POITIERS	2014-01-08	Père	<a href="#">Détail</a>	NR	NR

# Calendrier prévisionnel UP-CNV (11/02/2013)

## Création d'une base de données Nationale de CNV

- **Juin 2012 : Proposition d'un PHRC National**  
(6<sup>ème</sup> journées du Réseau Achropuce)
- **Février 2013 : Partenariat avec la Fondation Maladies Rares ?**

### Objectifs réalisés

- Abandon de l'idée de financement *via* un PHRC
- **Avril 2013 : Prise de contact avec le Pr C. BEROUD (Fondation Maladies Rares et UMR-S910, Marseille, Equipe Génétique et Bioinformatique)**

Proposition : Réaliser un projet commun de base de données CNV/SNV

**Financement : « Urgence pour la Recherche » FRM**

**Analyse Bio-informatique pour la Recherche en Biologie**

- **Présélection Juillet 2013 : 90 dossiers...27 retenus**
- **09 Décembre 2013 : 13 projets acceptés dont le nôtre**  
Pr D. Sanlaville / Pr C. Béroud / Dr F. Bilan

**Début du projet : début 2015**

# Conclusions / Perspectives

- (1) Mise en ligne d'UP-CNV sur HUGO en client serveur (janvier 2015)
- (2) UP-CNV sur Hugo doit servir de version « Bac à Sable » pour développer la base de CNV Nationale (opérationnelle en 2018)
- (3) Les discussions avec la CNIL doivent être réalisées avec l'appui du réseau ACPA
- (4) L'importation des données déjà existantes sera réalisée par le projet National (sous réserve de l'acceptation par la CNIL)