

Nom de la plateforme	BIOME - Plateforme de Bioinformatique Médicale
Responsable	M. Yannis DUFFOURD
E-mail	yannis.duffourd@u-bourgogne.fr
Téléphone	03 80 39 66 59
Adresse complète	Laboratoire de Génomique Médicale - UF6254 Equipe GAD Bâtiment B3 15 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny 21000 DIJON
Etablissement d'affiliation	CHU Dijon - INSERM - UBFC
Site internet	https://www.u-bourgogne.fr/recherche-scientifique/plate-formes-technologiques-du-grand-campus/biome-plateforme-de-bioinformatique-medicale-de-linstitut-gimi.html
Type d'activité de la plateforme	- R&D - Recherche clinique
Domaine d'activité	- Génomique / transcriptomique - Bio-informatique - Biologie moléculaire - Génétique - Informatique
Description	<p>La plateforme d'analyse bioinformatique médicale de Bourgogne BIOME est dédiée à l'analyse bioinformatique des données génomiques issues des technologies innovantes à haut débit (séquençage d'exome, de génome, de RNAseq... ; microarrays d'étude de méthylation ; ...). Il s'agit de la plateforme bourguignonne du Groupement d'intérêt scientifique Institut GIMI (Genomic and Immunotherapy Medical Institute) ; elle exerce ainsi ses compétences dans le domaine de la médecine génomique, et plus particulièrement des maladies rares, du cancer et de la microbiologie.</p> <p>Les objectifs de la plateforme sont de :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Consolider et développer l'expertise locale en bioinformatique et biostatistique appliquée aux données produites en génomique et transcriptomique ; • Aider les équipes locales dans le cadre de projets nécessitant la production de données massives, de la conception des expériences à l'analyse et l'interprétation des données ; • Servir de base à la formation d'étudiants/professionnels et à la dissémination d'outils d'analyse de données.
Mots clés	Bioinformatique, Génomique, Transcriptomique, Génétique, calcul scientifique, Développement
Secteur	Public
Localisation	Bourgogne
Gouvernance	La plateforme est dirigée par M. Yannis Duffourd & le Pr Christel Thauvin. Un comité de pilotage est aussi réuni régulièrement afin de déterminer les orientations de la plateforme. Il est composé de différents représentants des tutelles de la plateforme.
Outils et techniques proposés	Analyse bioinformatique de données de séquençage humain d'ADN Analyse bioinformatique de données de séquençage humain d'ARN et autres omics (RNASeq, CHIPSeq, HiC, RIPSeq, etc.) Analyse bioinformatique de données de séquençage en microbiologie Développement à façon de stratégies d'analyse (algorithmes, logiciels, pipelines)

	Création de bases de données innovantes (Big data)
Prestations	Toutes les demandes de prestations d'analyse bioinformatique dans le cadre de la génomique médicale sont étudiées. Les coûts sont dépendant de la demande et de sa spécificité. Nous contacter pour un devis. A titre d'exemple : <ul style="list-style-type: none"> • Séquençage, analyse et interprétation d'un exome : 2205 € • Analyse bioinformatique d'un exome : 250 € • Analyse bioinformatique d'un genome : 350 €
Utilisateurs	Médecins et chercheurs du CHU Dijon Médecins et chercheurs du CHU Besançon Laboratoires d'analyse médicale
Activité cancer	20 %
Équipements	Graphics Processing Unit (GPU) Nvidia Tesla V100 : GPU pour calcul très haute performance et Deep learning. Serveur de stockage 150 To BeeGFS : Stockage rapide pour calcul à haute performance. Serveur d'archivage 720 To : Stockage lent sécurisé pour archivage des données.
Valeur totale approximative des équipements	300 k€
Constitution d'une base de données	Base de données de variations en cours de développement : accessible à terme à cet emplacement : scnvbase.gad-bioinfo.org
Effectif de la plateforme	1 ETP / 5 personnes / Ingénieurs
Labellisation	Labellisation Plateforme Grand Campus en 2019, relabellisation en cours.
Perspectives et projets à court terme	La plateforme est ouverte à toute forme de prestations, collaborations pour le développement de projets de bioinformatique médicale et de génomique. La valorisation des projets peut prendre la forme d'un authorship dans une publication.
Références	Analyse RNASeq : Cappuccio G, Sayou C, Tanno PL, Tisserant E, Bruel AL, Kennani SE, Sá J, Low KJ, Dias C, Havlovicová M, Hančárová M, Eichler EE, Devillard F, Moutton S, Van-Gils J, Dubourg C, Odent S, Gerard B, Piton A, Yamamoto T, Okamoto N, Firth H, Metcalfe K, Moh A, Chapman KA, Aref-Eshghi E, Kerkhof J, Torella A, Nigro V, Perrin L, Piard J, Le Guyader G, Jouan T, Thauvin-Robinet C, Duffourd Y, George-Abraham JK, Buchanan CA, Williams D, Kini U, Wilson K; Telethon Undiagnosed Diseases Program, Sousa SB, Hennekam RCM, Sadikovic B, Thevenon J, Govin J, Vitobello A, Brunetti-Pierri N. De novo SMARCA2 variants clustered outside the helicase domain cause a new recognizable syndrome with intellectual disability and blepharophimosis distinct from Nicolaides-Baraitser syndrome. Genet Med. 2020 Nov;22(11):1838-1850. doi: 10.1038/s41436-020-0898-y. Epub 2020 Jul 22. PMID: 32694869. Analyse de données : ran Mau-Them F, Guibaud L, Duplomb L, Keren B, Lindstrom K, Marey I, Mochel F, van den Boogaard MJ, Oegema R, Nava C, Masurel A, Jouan T, Jansen FE, Au M, Chen AH, Cho M, Duffourd Y, Lozier E, Konovalov F, Sharkov A, Korostelev S, Urteaga B, Dickson P, Vera M, Martínez-Agosto JA, Begemann A, Zweier M, Schmitt-Mechelke T, Rauch A, Philippe C, van Gassen K, Nelson S, Graham JM Jr, Friedman J, Faivre L, Lin HJ, Thauvin-Robinet C, Vitobello A. De novo truncating variants in the intronless IRF2BPL are responsible for developmental epileptic encephalopathy. Genet Med. 2019

	<p>Apr;21(4):1008-1014. doi: 10.1038/s41436-018-0143-0. Epub 2018 Aug 31. PMID: 30166628.</p> <p>R & D : Kubik S, Marques AC, Xing X, Silvery J, Bertelli C, De Maio F, Pournaras S, Burr T, Duffourd Y, Siemens H, Alloui C, Song L, Wenger Y, Saitta A, Macheret M, Smith EW, Menu P, Brayer M, Steinmetz LM, Si-Mohammed A, Chuisseu J, Stevens R, Constantoulakis P, Sali M, Greub G, Tiemann C, Pelechano V, Willig A, Xu Z. Recommendations for accurate genotyping of SARS-CoV-2 using amplicon-based sequencing of clinical samples. Clin Microbiol Infect. 2021 Jul;27(7):1036.e1-1036.e8. doi: 10.1016/j.cmi.2021.03.029. Epub 2021 Apr 2. PMID: 33813118; PMCID: PMC8016543.</p>
Besoins	- Equipements
Commentaires Quels sont vos attentes vis-à-vis du Cancéropôle ?	Affichage de la plateforme et potentielles nouvelles collaborations scientifiques