

Nom de la plateforme	GENOMAX
Responsable	Dr., Raphael, Carapito
Personne contact	
E-mail	carapito@unistra.fr
Téléphone	368853994
Adresse complète	1, place de l'hôpital, 67091 Strasbourg
Etablissement d'affiliation	Université de Strasbourg, unité INSERM UMRS_1109
Site internet	
Type d'activité de la plateforme	R&D Recherche clinique
Domaine d'activité	Génomique / transcriptomique, bio-informatique
Description	GENOMAX est une plateforme de séquençage de nouvelle génération (NGS) à vocation de recherche et spécialisée dans: -le séquençage complet d'exomes et de génomes -le séquençage ciblée (panel de gènes) -l'analyse de transcriptomes par RNAseq
Mots clés	Exome, RNA-seq, Metagenome, Cancer, HLA, Multi-omics
Gouvernance	Directeur: Prof. Seiamak Bahram Responsable scientifique: Dr. Raphael Carapito
Secteur	Public
Localisation	Alsace
Outils et techniques proposées	Capture: -hybridation: Sure Select (Agilent) et TruSeq (Illumina) -amplicon: Ampliseq (ThermoFisher Scientific) -amplicon: méthodologie "in-house" Séquençage: -Illumina -IonTorrent -Sanger Bioinformatique: -pipeline d'analyse complet exome constitutionnel et somatique (allant des données brutes aux variants annotés et interprétés) -pipeline d'analyse de whole transcriptome -pipeline d'analyse métagénomique (identification et quantifications de virus et de bactéries)
Utilisations actuelles et potentielles	-whole exome sequencing (capture Sure Select Agilent, TruSeq Illumina ou Ampliseq ThermoFisher) -RNA-seq (whole transcriptome et petits ARNs) -métagénomique -séquençage ciblé (panels à façon par la méthode Ampliseq) -séquençage de gènes par la méthode de Sanger (validation NGS)
Prestations	-whole exome sequencing: 800€ -autres prestations: devis sur demande adapté au projet
Utilisateurs	-Utilisateurs internes à l'unité INSERM UMRS_1109 -Collaborateurs externes nationaux et internationaux
Activité cancer	25 %
Equipements	-Ion PGM (ThermoFisher Scientific) -Ion Proton & Ion Chef (ThermoFisher Scientific) -NextSeq500 (Illumina) -ABI 3130xl 16 capillaires (ThermoFisher Scientific) -ABI 3730xl 96

Plateformes technologiques et d'expertises de l'interrégion Est

Valeur totale approximative des équipements	1.5 millions €
Constitution d'une base de données	Les variants (SNPs, indels, CNVs) des projets sont stockés dans une base de données interne. Les variants sont annotés de façon détaillée grâce à l'utilisation de la base de données interne et de bases de données publiques (dbSNP, cosmic, 1000genomes, Exac, Gnomad)
Effectif de la plateforme	3 bioinformaticiens/statisticiens - 4 ingénieurs/techniciens
Labellisation	
Certification	
Financements	Cancéropole Grand-Est (Lymphoseq) INSERM CPER (Région Grand-Est, Département 67, CUS, MESR) Labex Transplantex HUS SATT Conectus ANR Europe (FEDER)
Réseaux	FHU OMICARE FMTS Labex Transplantex
Partenaires et collaborations	Service cliniques (quelques exemples): -Service de génétique médicale - CHU de Nantes -Service de rhumatologie - CHU de Strasbourg -Service de rhumatologie pédiatrique - CHU de Strasbourg -Service de néphrologie/transplantation –CHU de Strasbourg -Service d'hématologie pédiatrique-CHU de Strasbourg -Service d'imagerie interventionnelle oncologique et viscérale - CHU de Strasbourg ...
Perspectives et projets à court terme	La plateforme est ouverte aux prestations académiques et industrielles.
Références	1-Carapito, R., N. Paul, M. Untrau, M. Le Gentil, L. Ott, G. Alsaleh, P. Jochem, M. Radosavljevic, C. Le Caignec, A. David, P. Damier, B. Isidor S. Bahram (2015). "A de novo ADCY5 mutation causes early-onset autosomal dominant chorea and dystonia." Mov Disord 30(3): 423-427. 2- Carapito, R., B. Isidor, N. Guerouaz, M. Untrau, M. Radosavljevic, E. Launay, E. Cassagnau, C. Frenard, H. Aubert, B. Romefort, C. Le Caignec, L. Ott, N. Paul, S. Barbarot S. Bahram (2015). "Homozygous IL36RN mutation and NSD1 duplication in a patient with severe pustular psoriasis and symptoms unrelated to deficiency of interleukin-36 receptor antagonist." Br J Dermatol 172(1): 302-305. 3- <u>Carapito R</u> , Konantz M, Paillard C, Miao Z, Pichot A, Alsaleh G, Naegely L, Kolmer A, Paul N, Hanauer A, Rolli V, Müller J, Alghisi E, Macquin C, Morlon A, Osmani N, Lefebvre O, Goetz J, Unal S, Akarsu N, Radosavljevic M, Chenard MP, Rialland F, Grain, A, Eveillard M, Vincent M, Guy J, Faivre L, Thauvin-Robinet C, Thevenon J, Myers K, Fleming M, Shimamura A, Bottollier-Lemallaz E, Westhof E, Lengerke C, Isidor, B, S Bahram. (2017) SRP54 mutations cause Shwachman-Diamond Syndrome. Journal of Clinical Investigations . pii: 92876. doi: 10.1172/JCI92876.
Besoins	Equipements, Technologies

<p>Commentaires Quels sont vos attentes vis-à-vis du Cancéropôle ?</p>	<p>Nous proposons un service de séquençage incluant une expertise bioinformatique. Via le Cancéropôle, nous espérons entrer en contact avec des utilisateurs potentiels, et interagir avec eux en tant que collaborateur scientifique ou prestataire de service.</p>
---	--