

Mise en place du réseau NanoDIAG

Pour le regroupement national des utilisateurs de Nanopore en diagnostique

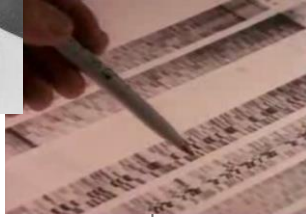
Julien Masliah

Service de Génétique _ Institut Curie

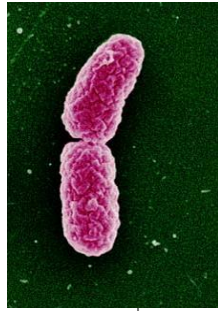
julien.masliahplanchon@curie.fr

14/05/2024

Histoire de la génomique moderne



Haemophilus influenzae
2 Mb



Drosophila melanogaster
120 Mb



1953

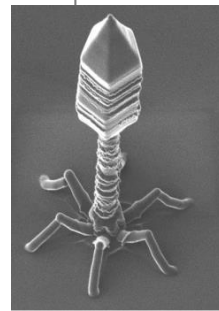
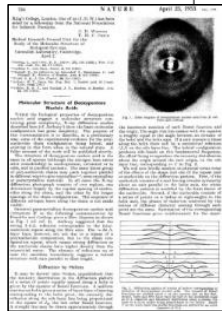
1970

1977

1994

1998

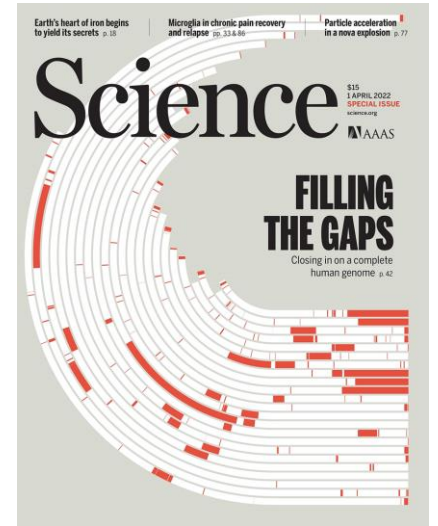
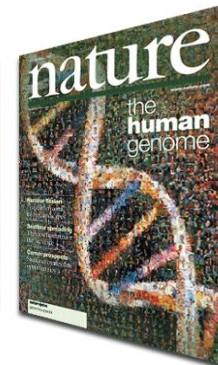
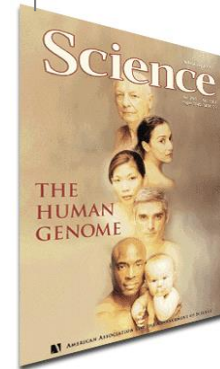
2000
2001



Bacteriophage phi174
5,4 Kb

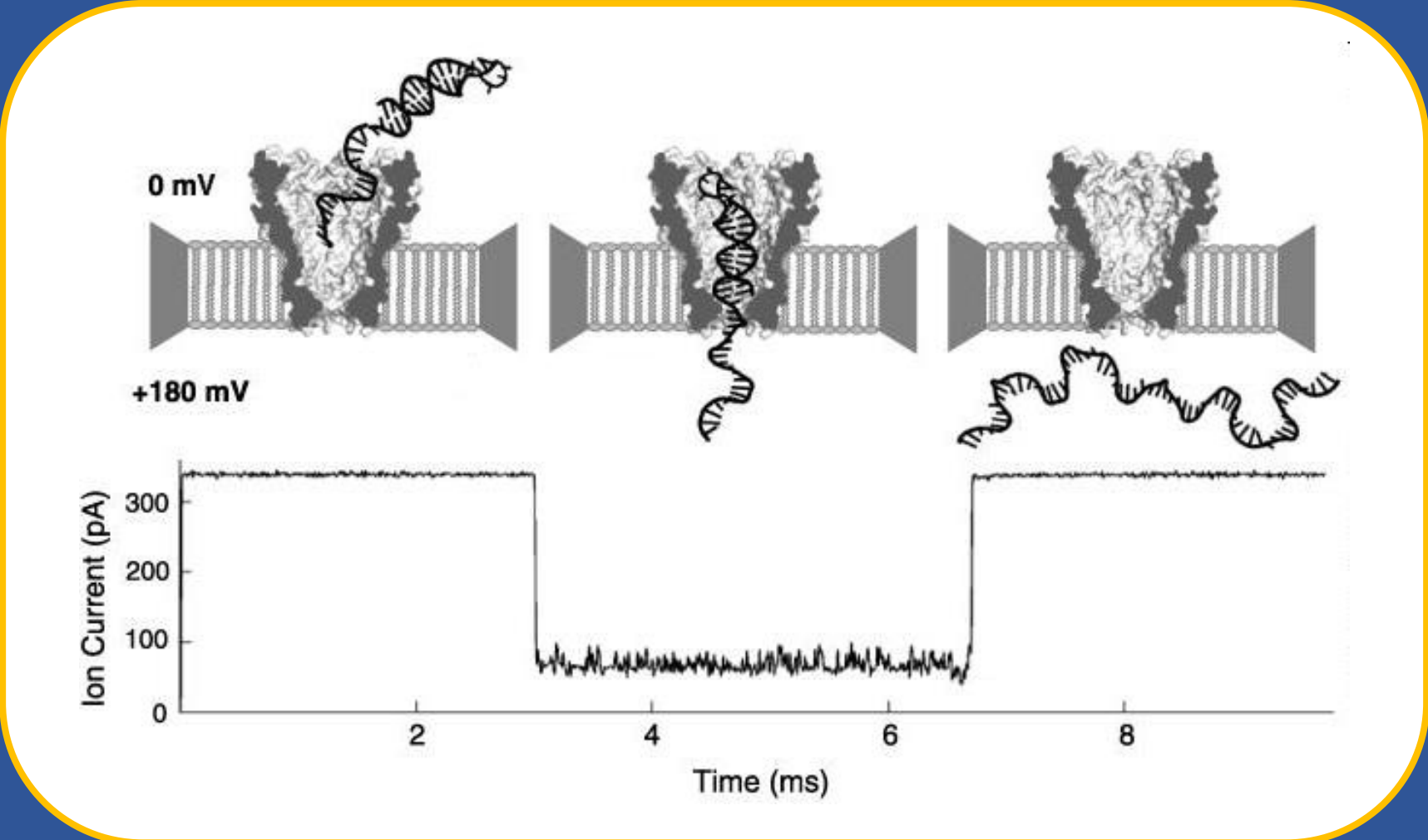


Caenorhabditis elegans
100 Mb



2022

Principe du séquençage par nanopores en 2009



THE 100 MOST INFLUENTIAL PEOPLE OF 2022

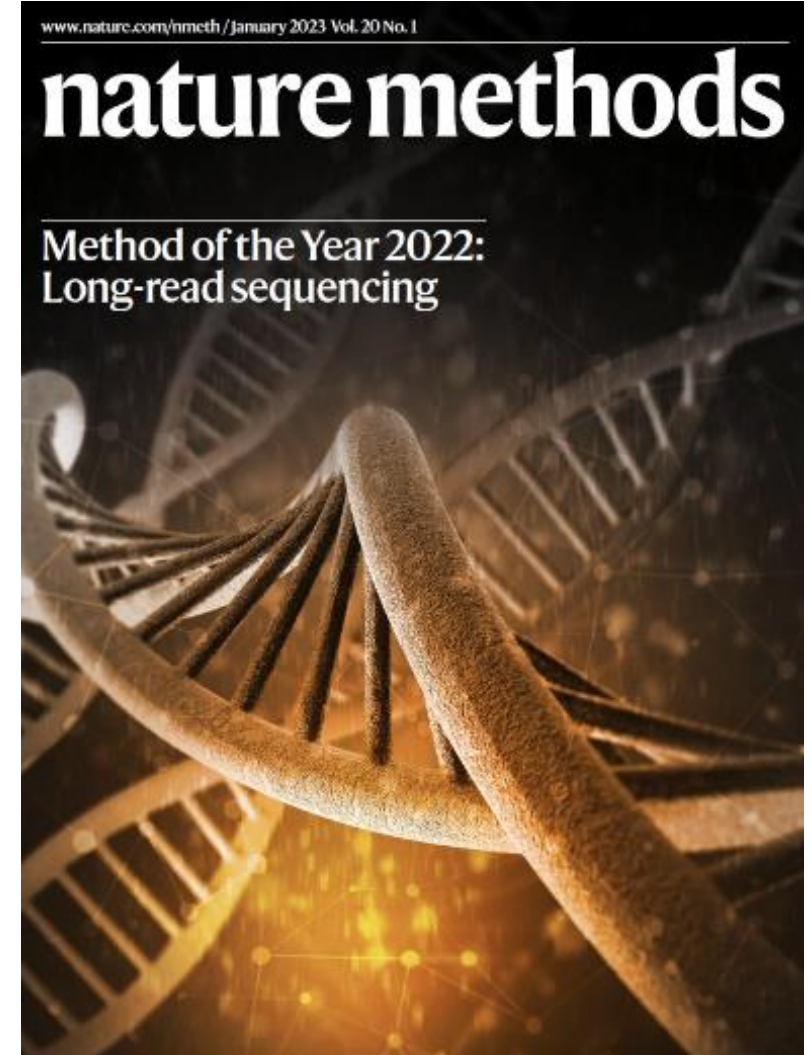
Michael Schatz, Karen Miga, Evan Eichler, and Adam Phillippy



The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

Ultrarapid Nanopore Genome Sequencing
in a Critical Care Setting

N ENGL J MED 386;7 NEJM.ORG FEBRUARY 17, 2022



3^{ème} génération de séquençage

Long read sequencing

Real time sequencing

Native nucleic acid sequencing

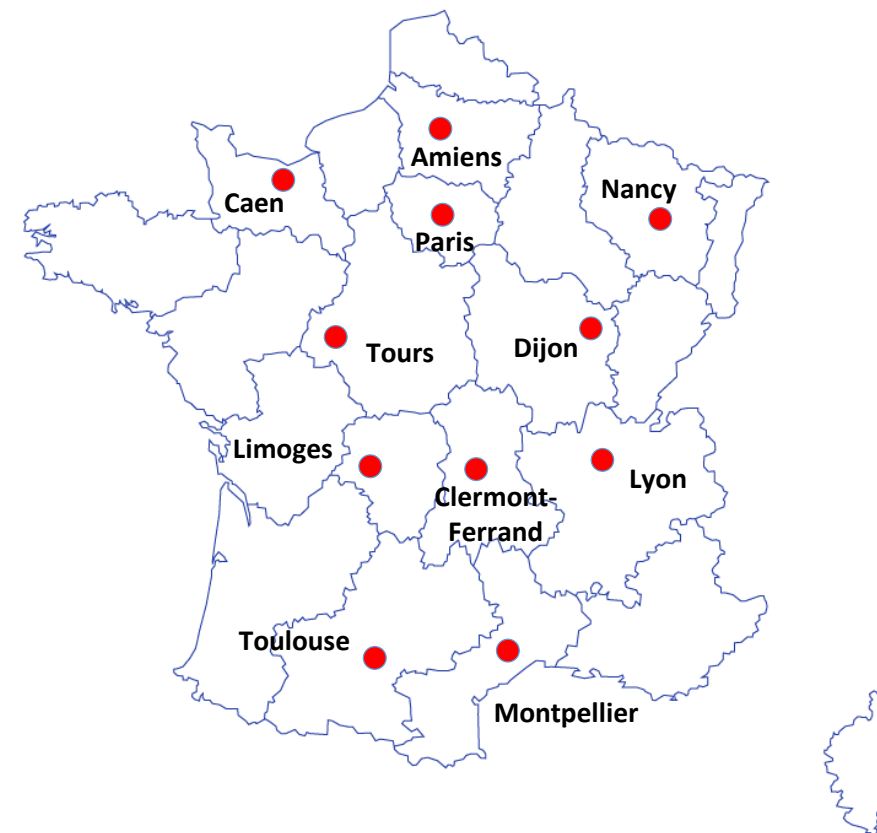


Réseau NanoDIAG

rboidot@cgfl.fr; l.castera@baclesse.unicancer.fr; helene.cave@aphp.fr; laurent.mesnard@aphp.fr; juliette.nectoux@aphp.fr; eric.pasmant@aphp.fr; pierre.sujobert@chu-lyon.fr; D.VAUR@baclesse.unicancer.fr; t-guignard@chu-montpellier.fr; gilles.millat@chu-lyon.fr; j-puechberty@chu-montpellier.fr; sarah.huet@chu-lyon.fr; d-baux@chu-montpellier.fr; o-ardouin@chu-montpellier.fr; m-giansily@chu-montpellier.fr; nicolas.chatron@chu-lyon.fr; mireille.cossee@inserm.fr; n.goardon@baclesse.unicancer.fr; aurelie.caye-eude@aphp.fr; marie-claire.vincent@inserm.fr; kaddour.chabane@chu-lyon.fr; christophe.ginevra@chu-lyon.fr; richard.chalvignac@chu-lyon.fr; christel.vache@inserm.fr; anne-francoise.roux@inserm.fr; nadhir.yousfi@gmail.com; Karine.Durand@chu-limoges.fr; sylvain.Lacorre@chu-limoges.fr; thomas.naves@unilim.fr; Alain.Chaunavel@chu-limoges.fr; claire.bardel@chu-lyon.fr; quentin.testard@chu-lyon.fr; P.GUEGUEN@chu-tours.fr; franck.bielle@aphp.fr; besma.barka@aphp.fr; alexandre.buffet@aphp.fr; karine.auribault@aphp.fr; laila.el-khattabi@aphp.fr; corinne.theze@inserm.fr; euphrasie.servant@aphp.fr; aslebre@chu-reims.fr; alexandre.perrier@aphp.fr; magalie.lodin@aphp.fr; elise.gueret@chu-montpellier.fr; valerie.chanavat@chu-lyon.fr; carine.moustaud@chu-lyon.fr; raphaelle.lamy@chu-lyon.fr; alexandre.janin01@chu-lyon.fr; c.aucouturier@baclesse.unicancer.fr; lise.larrieu@inserm.fr; clement.hersent@chu-montpellier.fr; v-faugere@chu-montpellier.fr; Maud.PRIVAT@clermont.unicancer.fr; Mathilde.GAY-BELLILE@clermont.unicancer.fr; Flora.PONELLECHACHUAT@clermont.unicancer.fr; Sandrine.VIALA@clermont.unicancer.fr; yannick.bidet@uca.fr; r.leman@baclesse.unicancer.fr; djihad.hadjadj@inserm.fr; beatrice.grange@chu-lyon.fr; uro-coste.e@chu-toulouse.fr; yvan.nicaise@inserm.fr; nawel.malouche@aphp.fr; clem.hersent@hotmail.fr; ce.bonnet@chru-nancy.fr; d-genevieve@chu-montpellier.fr; felix.vandermeeren@chu-montpellier.fr; martin.broly@chu-montpellier.fr; florence.apparailly@inserm.fr; g-boursier@chu-montpellier.fr; habib.c@chu-toulouse.fr; Messaoudi.Kahia@chu-amiens.fr; Jedraszak.Guillaume@chu-amiens.fr; Patrice.BOUVAGNET@chu-martinique.fr;



Christine Bourneix, Samantha Antonio, Elisa Lemaitre, Justine Pasanisi, Mathilde Filser, Jennifer Wong, Sandrine Caputo, Jessica Le Gall, Nicolas Servant, Elodie Girard, Nicolas Jacquin, Riwan Brillet, Kevin Merchadou, Victor Renault, Eleonore Frouin, Camille Benoist, Abderaouf Hamza, Ivan Bieche, Florine Verny, Marion Espenel, Sylvain Baulande, Sonia Lameiras, Julien Masliah-Planchon,



Martinique

Organisation

- Une réunion par Mois
 - Tous les premiers jeudis du mois à 14h
 - Prochaine réunion le 6 juin 2024 à 14h

Syndrome de Peutz-Jeghers

Caractérisation des grands réarrangements du gène *STK11*

Dr. Albain Chansavang, PharmD, AHU

Département de Médecine Génomique des Tumeurs et Cancers
UF Oncogénétique des Cancers et Tumeurs Fréquentes, site Cochin
Hôpital Cochin, PARIS

Equipe Génomique et épigénétique des tumeurs rares
Inserm U1016-CNRS UMR8104-Université Paris Cité



Résultats

Enrichissement par CRISPR/Cas9



1 patient, sans barcode
3 gRNA sur le brin (-)
Enrichissement ROI : 0,2% (127/52012)

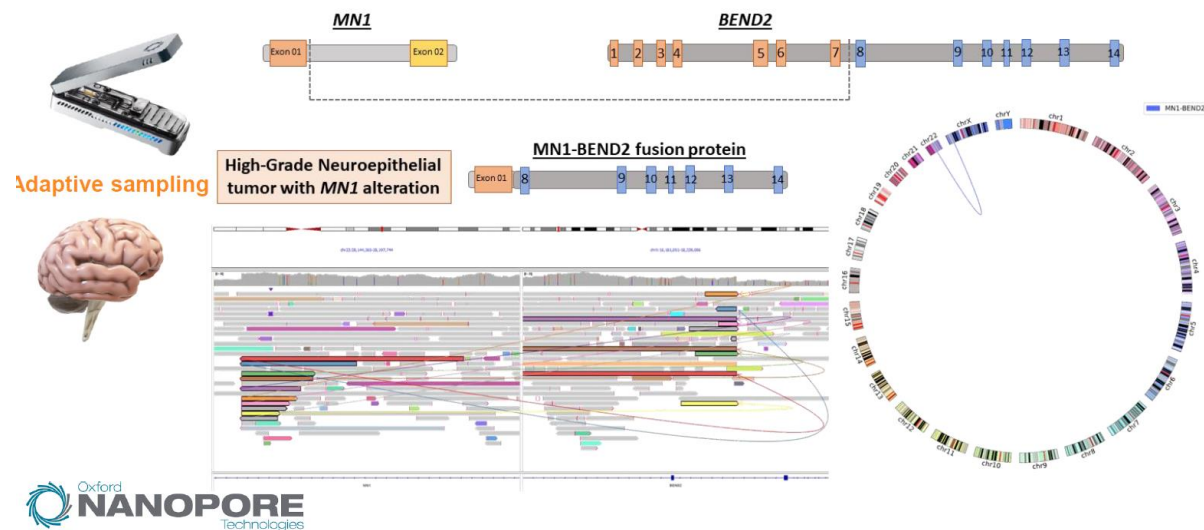
Sites de coupure

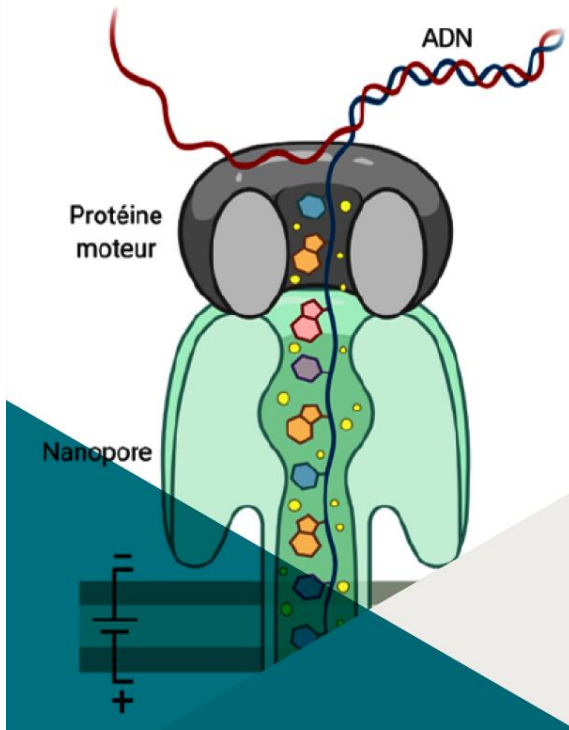
ÉTUDE DU PROFIL DE MÉTHYLATION PAR SÉQUENÇAGE NANOPORE DES TUMEURS CÉRÉBRALES PÉDIATRIQUES

Mathilde Filser
Institut Curie / Inserm U830



RÉSULTATS : ADAPTIVE SAMPLING





Courant ionique

Diagnostic de la FSHD via séquençage Nanopore

Victor Gravrand

April 6, 2023

Manip' type, Témoin 3UR

On a déjà atteint les performances du Southern Blot

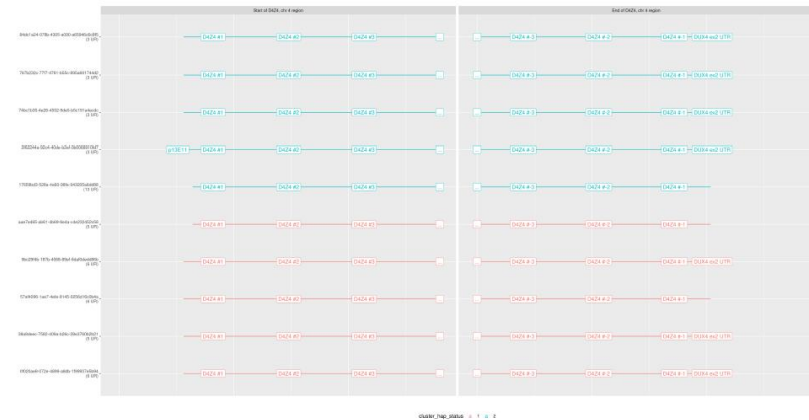


Figure 13: Attribution des reads aux deux clusters, en bleu les reads originares du chr4

Séquençage *long read* Nanopore : RNAseq ciblé & DNAseq par *adaptive sampling*

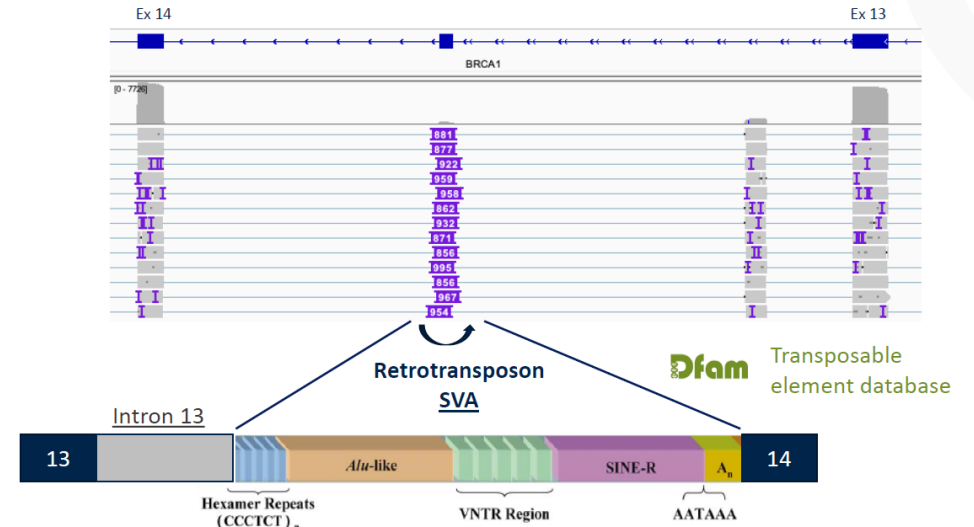
AUCOUTURIER Camille

Laboratoire de biologie et de génétique du cancer • Centre François Baclesse (Caen, France)
INSERM U1245 - FHU G4 Genomic

NanoDiag - regroupement national des utilisateurs de Nanopore en diagnostic
Jeudi 05 Janvier 2023

RNAseq ciblé DNaseq *adaptive sampling*

RNAseq *long read* :



Utilisation de l'approche Long Reads sur séquenceur MinION

Groupe Neurosensoriel, CHU Montpellier

Diagnostic des pathologies neurosensorielles rares:

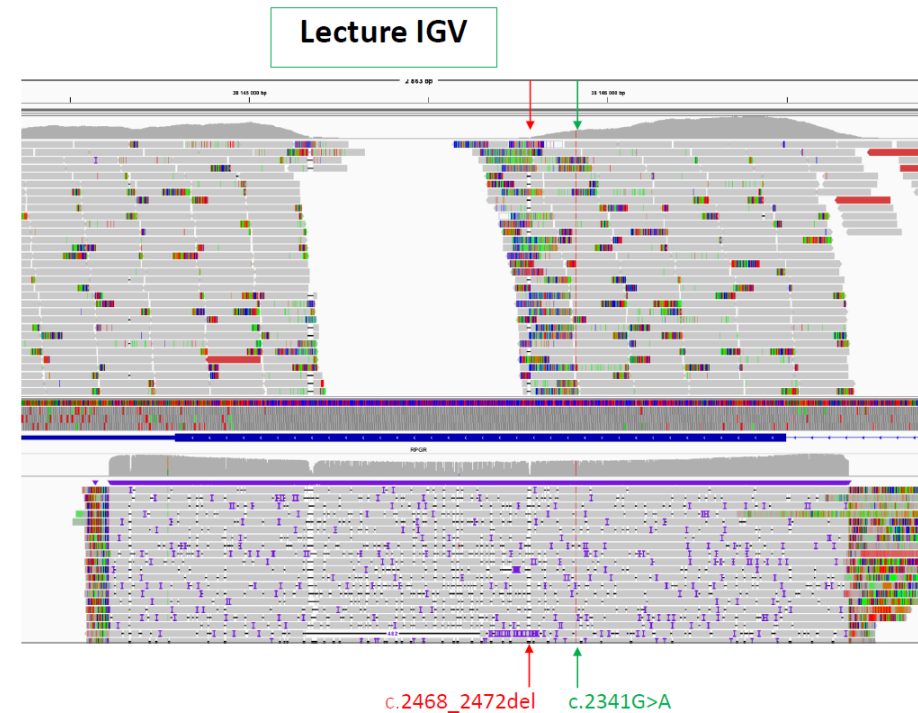
- surdit 
- r tinite pigmentaire

Strat gie:

- NGS avec panel maison (149 g nes)
- Interpr tateurs pour les RP analys es en g nome sur la plateforme AURAGEN

• Panel NGS

• Minlon



Réunion Groupe Nanopore

05/10/2023

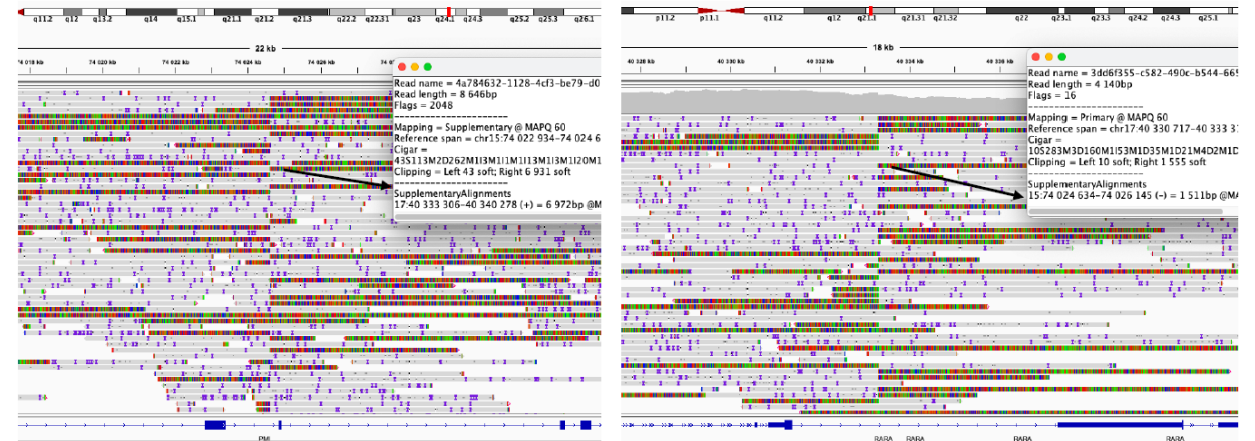
Sarah Huet

Service d'hématologie biologique
CHU de Lyon



Détection des anomalies cibles : (2) Translocations

t(15;17)(q24;q21) *PML::RARA*



AnnotSV_ID	SV_c_hrc	SV_start	SV_end	CytoBand	Gene_name	SUPPORT	SV_type	ALT	QUAL	FILTER	COORD	COVERAGE	STRAND	AF
15_740241	15	74024624	74024624	q24.1	PML	23	TRA	[17:40333316[N	59	PASS	PRECISE	28,19,35,35,34	+-	0,767
17_403333	17	40333316	40333316	q21.2	RARA	22	TRA	N[15:74024624[59	PASS	PRECISE	27,16,25,23,24	+-	1
Y_112899Y	Y	11289963	11289963	q11.21		4	TRA	N[K1270710.1:34	31	PASS	PRECISE	0,1,5,5,4	-	1
21_10415	21	10415460	10415460	p11.2	BAGE;BAGE2	3	TRA	<TRA>	55	PASS	IMPRECISE	0,1,2,3,3	-	1
7_152401	7	152401605	152401605	q36.1	KMT2C	3	TRA	N]21:10415460]	55	PASS	IMPRECISE	0,1,2,3,3	-	1
21_79273	21	7927317	7927317	p11.2		3	TRA	N]K1270438.1:94	40	PASS	IMPRECISE	4,3,4,5,5	-	0,75

From germline DNA to tumor cell free DNA: setting up and first analysis on clinical research samples

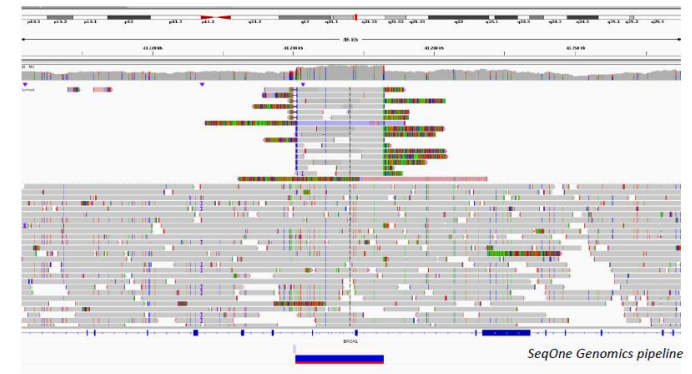
Romain Boidot, PhD
Department of Biology and Pathology of Tumors
Unit of Molecular Biology
Centre Georges-François Leclerc
Dijon, France

rboidot@cgfl.fr



Detection of LSR with only 1 sample

Sample with a large scale rearrangement detected by MLPA



BRCA1 (NM_007294)

Duplication of > 6000 bp carrying 2 exons





[HOME](#) [REGISTRATION](#) [LOGOUT](#) [PAST EVENTS](#)



London Calling 2023

Hybrid Event

17th - 19th May 2023

Perspectives

- Futur organisations
- Thématiques
 - Maladies rares
 - Génétique des tumeurs
 - Bioinformatique
- Achat communs de flowcells