

gLeaves

Roadmap & partage

Alban LERMINE – Séminaire Bioinfo-diag – Mercredi 2 Avril 2025

- Éditeur complet de compte-rendu intégré dans l'application
 - Plus d'édition de fichiers Word
 - Traçabilité +++ des versions de CR dans l'application (aujourd'hui uniquement dans SPICE)
- Filtre hétérozygotes composites « complexe »
 - Aujourd'hui uniquement SNV/SNV avec critères de filtres identiques (ET)
 - Donner la possibilité d'avoir des critères différents en CIS vs TRANS (OU)
 - Disposer d'une requête hétérozygotes composites SNV/SV (possible manuellement actuellement)
- Visualisation/interprétation des données de CGH-Array / SNP-Array (remplacement de Cartagenia)
- Refonte récurrence SNVs
- Récurrence des SVs
- Récurrence des STRs (déjà dans SaKe)
- Récurrence des fusions
- Pack langage (Anglais/Allemand)

!! Liste active > 100 issues !!

- Développer 2 branches en parallèle:
 - gLeaves actuel ou gLeaves legacy
 - gLeaves « micro-services »
- Refonte « micro-services » pour une meilleure reprise du code par la communauté

!! Nécessité de réorganisation des équipes !!

- Refonte de la structure de données
 - gLeavesAD déjà initiée
 - Atteinte de la limite de performance des technologies actuelles (1B variants)
 - Livraison S2 2025
 - Réutilisation du modèle pour gLeaves
 - Moins coûteux que la stratégie Elasticsearch 1 index/patient
 - Performances équivalentes (?)
 - Possibilité d'intégrer des requêtes « complexes » (ET/OU)

(Ré)organisation humaine

Actuelle

Comité Produit

V. SAILLOUR (0.25) / N. DERIVE (0.25) / A. L'HARIDON (0.25) /
K. JOUSSELIN (0.25)



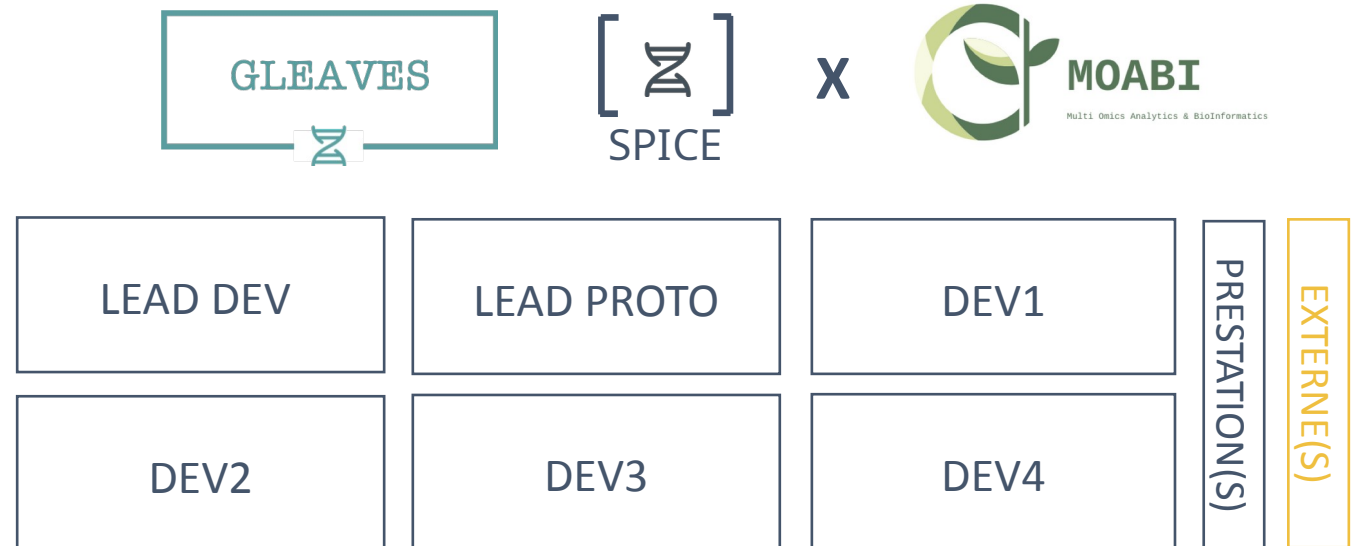
Comité Tests

V. SAILLOUR (0.25) / N. DERIVE (0.25) / A. L'HARIDON (0.25) /
K. JOUSSELIN (0.25)

Cible

Gestion de Produit

1 à 2 ETP Product Owner (un recrutement en cours)



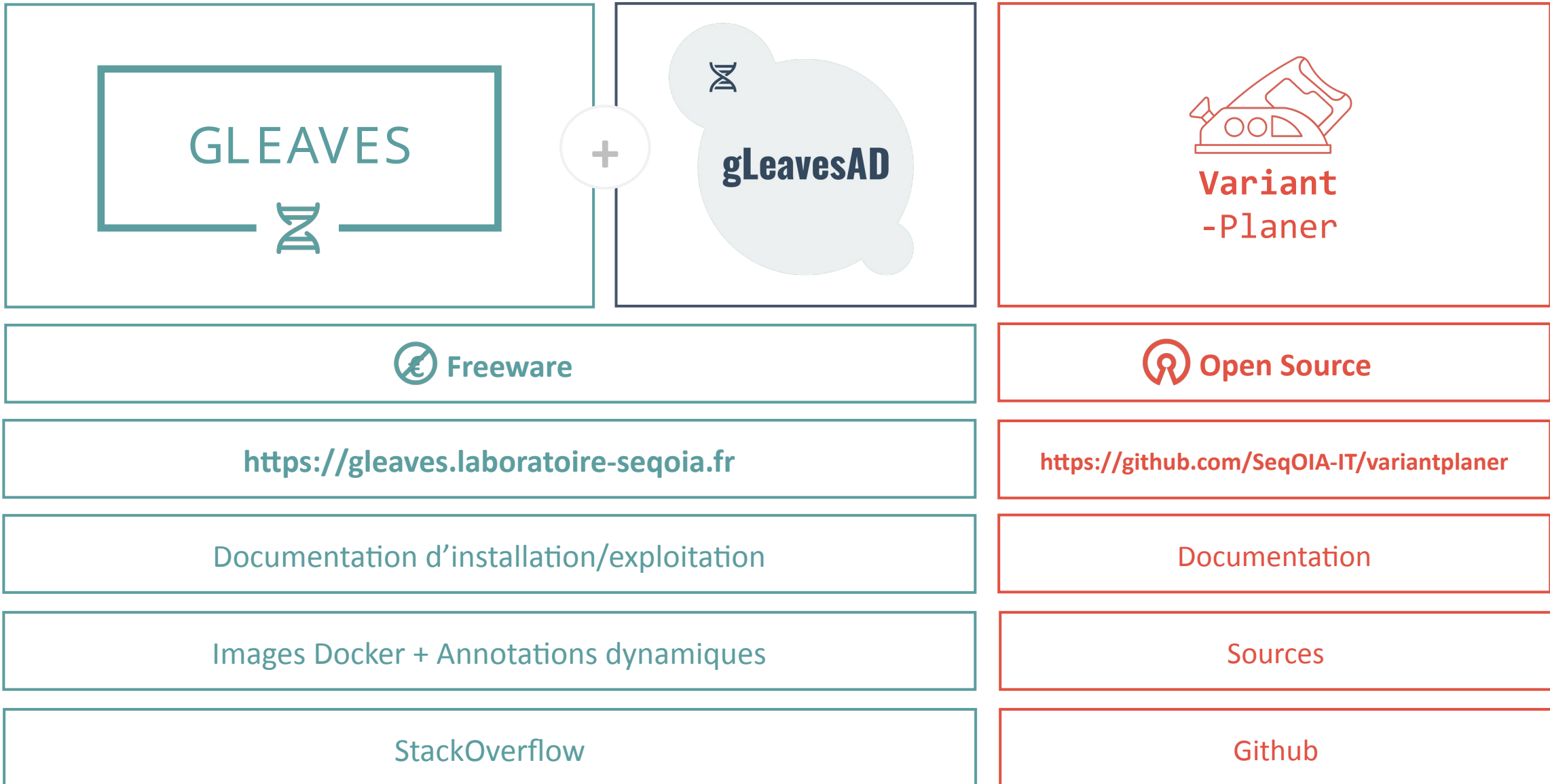
Tests Fonctionnels

1 à 2 ETP Product Owner (un recrutement en cours)

Partage

<https://gleaves.laboratoire-sequoia.fr>

<https://github.com/SeqOIA-IT>

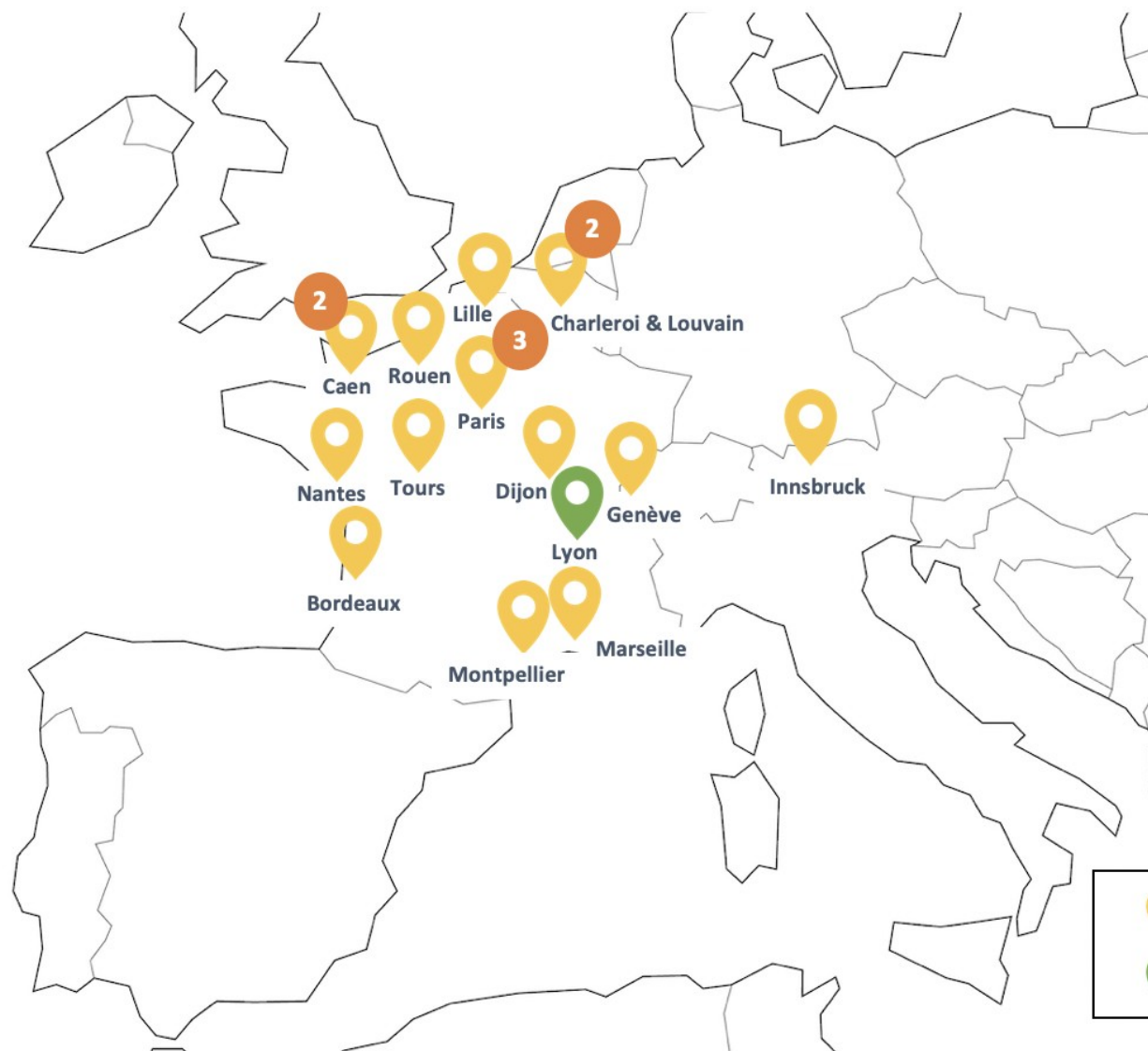


Partage des outils – discussions en cours

Memory Sloan-Kettering Cancer Center



New York Genome Center



 gLeaves - gLeavesAD
 variantPlanner



Milan – du 24 au 27 Mai 2025

Stand



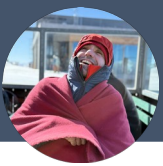
x



x



«gLeaves, a free software for variant interpretation»



HumanGenom project

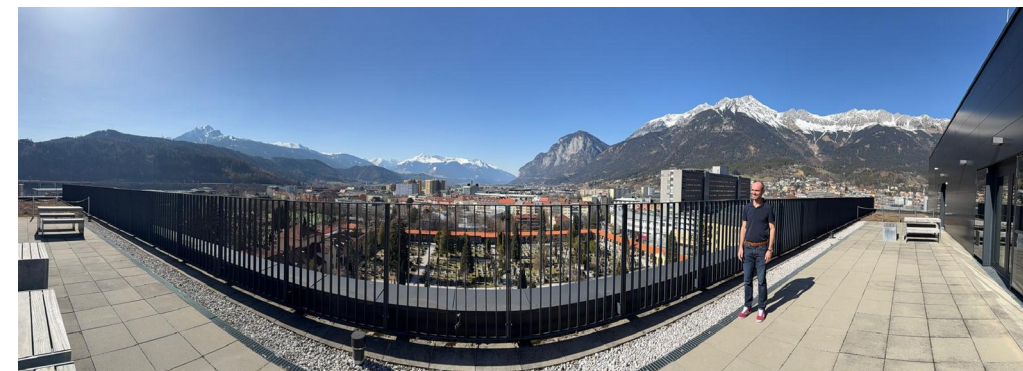
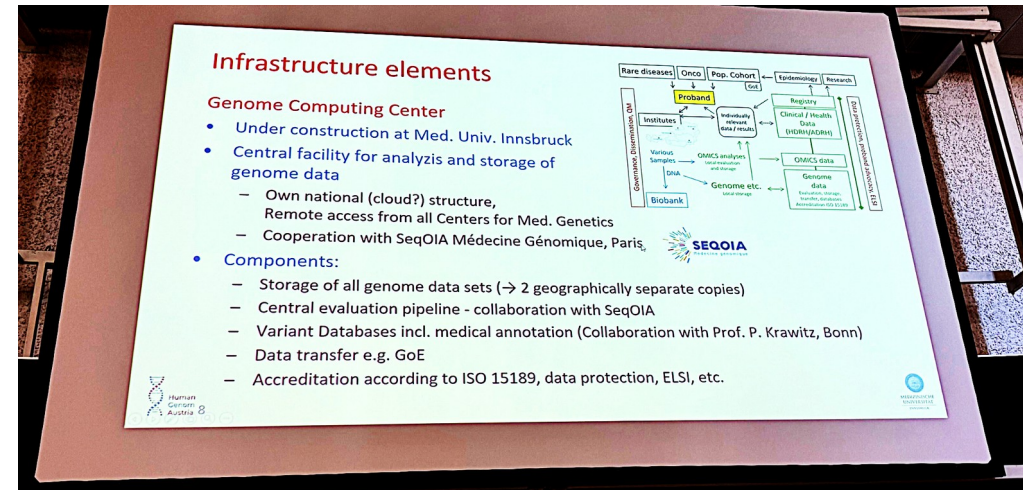


Paris – Février 2025

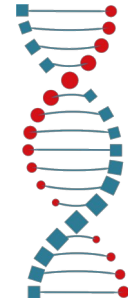


- Visite du Laboratoire SeqOIA par les équipes de Innsbruck et Graz
- Échanges sur les solutions logicielles gLeaves / gLeavesAD / SPICE

Innsbruck – Mars 2025



- Visite des infrastructures à Innsbruck
- Présentation de SeqOIA lors du Kickoff meeting du projet national



Human
Genom
Austria

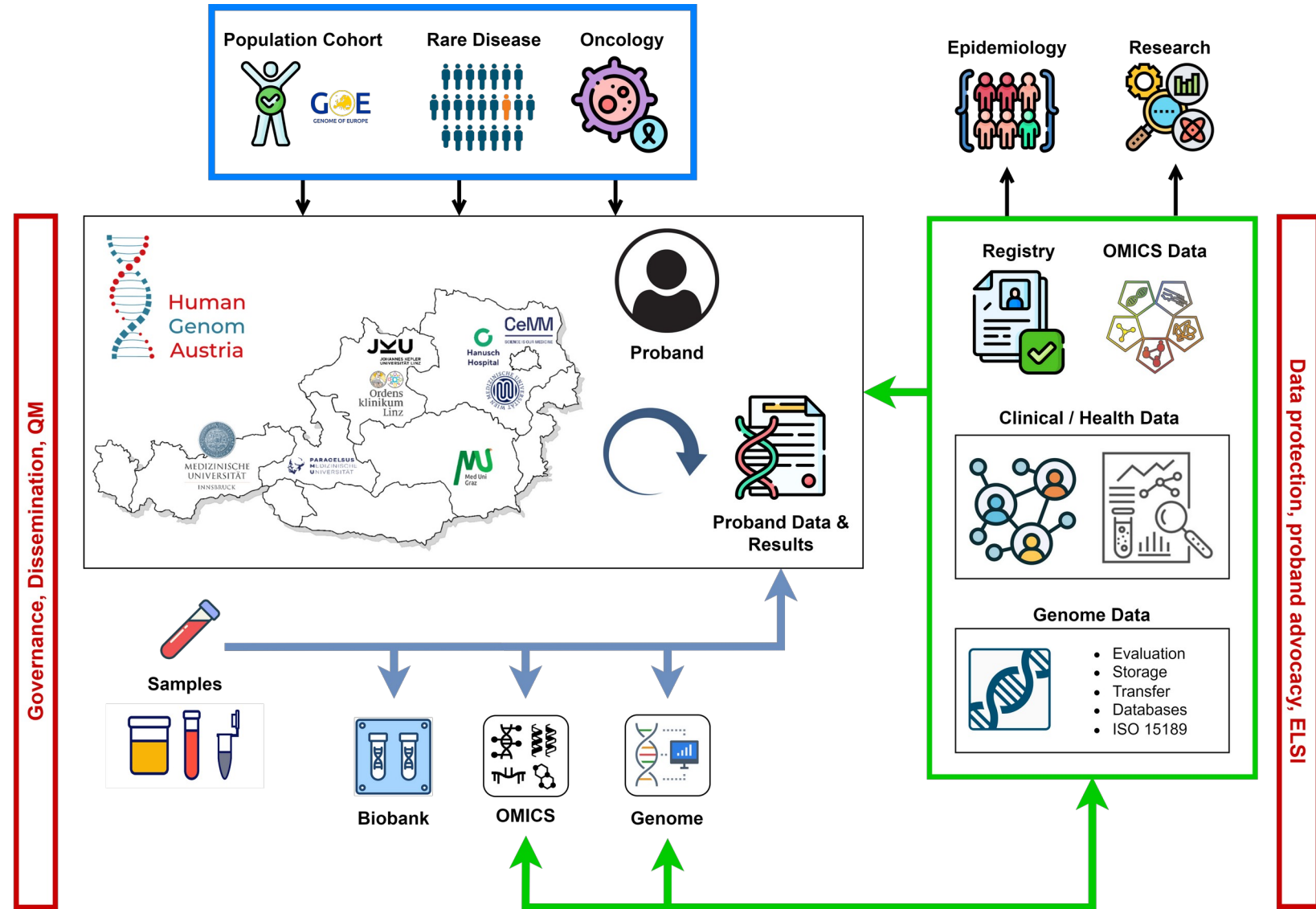
gLeaves en Autriche

Vincent Beliveau

BioInfo-Diag - April 2, 2025



Composantes du project Human Genome Austria



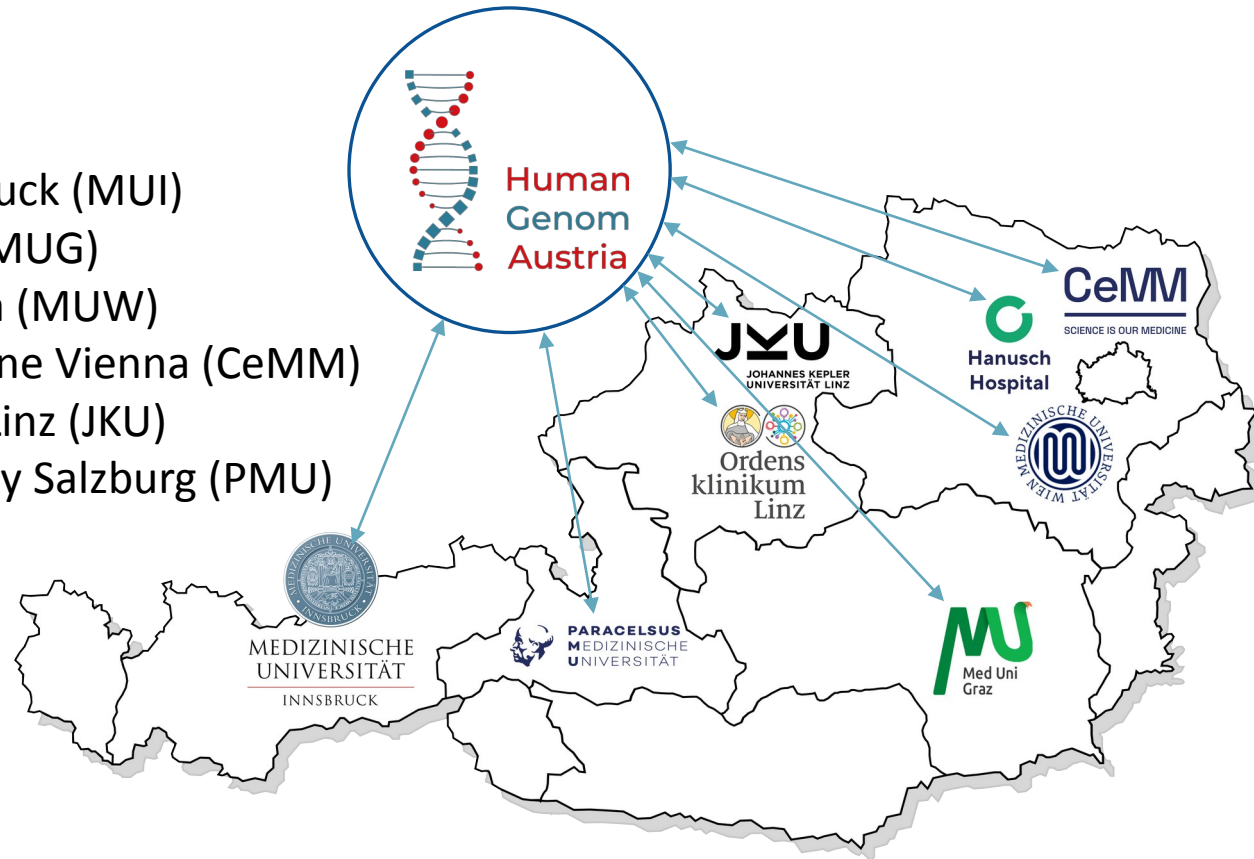
Austrian academic institutions for Human/Medical Genetics or Molecular Medicine and the Centers for Medical Genetics

Austrian Academic Centers

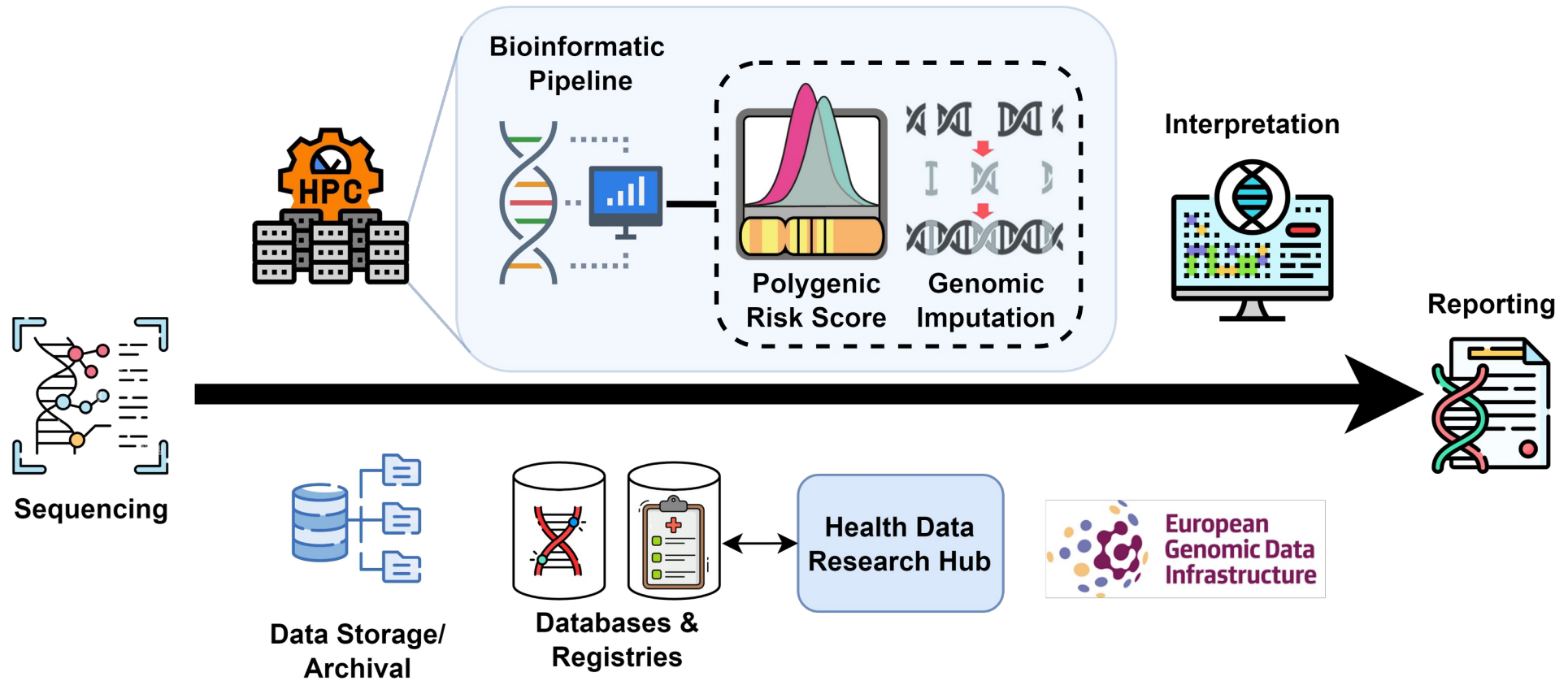
- Medical University of Innsbruck (MUI)
- Medical University of Graz (MUG)
- Medical University of Vienna (MUW)
- Center for Molecular Medicine Vienna (CeMM)
- Johannes Kepler University Linz (JKU)
- Paracelsus Medical University Salzburg (PMU)

Other Centers

- Ordensklinikum Linz
- Hanusch Hospital Wien



Services pour les institutions Autrichiennes



Human Genome Austria - Data Infrastructure Team

Institute for Human Genetics Innsbruck



Klaus Oberhuber



Markus Ausserhofer



Besard Avdiu

Molecular Genetic Group

Human Genome Austria

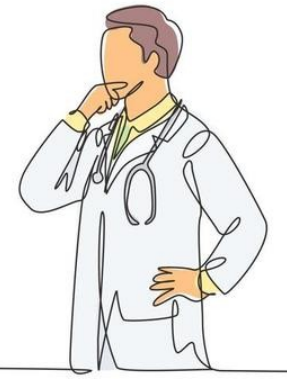


MEDIZINISCHE
UNIVERSITÄT
INNSBRUCK



Humangenetik
Innsbruck

Pourquoi gLeaves?



- ▶ Remplacement de logiciels d'interprétation obsolète (dans notre institut)
- ▶ Déploiement d'un logiciel d'interprétation uniforme à l'échelle nationale
- ▶ Fortement recommandé par nos collègues allemands
- ▶ Freeware → coûts et dépendance réduite
- ▶ Possibilité de contribuer au développement, e.g., fonctionnalités personnalisées ou plugins



Notre expérience jusqu'à présent

Pros

Déploiement facile (over docker-compose)

Interface utilisateur rapide, réactif et intuitif

Ensemble de fonctionnalités pour SNP, CNV et STR complet (équivalent aux les logiciels commerciaux)

Support rapide et efficace! (i.e., stackoverflow)

Cons

Manque de documentation détaillée (principalement du côté administrateur)

Fortement intégré avec les pipelines de SeqOIA

- Problèmes avec le format des données
- Bases de données manquantes

Verbosité limitée – difficile à déboguer



Perspectives

Très satisfait - excellent retour des biologistes

Validation par rapport à d'autres logiciels d'interprétation en cours

Intégration de la base de données d'agrégation (gLeavesAD)

Important de développer une communauté pour une utilisation généralisée

- Réduire l'interdépendance directe avec SeqOIA
- Offrir plus de flexibilité et support (format de données, plugins, fonctionnalités, etc.)



Institute for Human Genetics Innsbruck

Johannes Zschocke
Vincent Beliveau
Martina Witsch-Baumgartner
Besard Avdiu
Klaus Oberhuber
Markus Ausserhofer

IT Department

Matthias Tschugg
Simon Rumer
Jürgen Krabichler
Michael Hörtnagl
Maria Kirchner

Institute of Genetic Epidemiology

Sebastian Schönherr
Lukas Forer

Health Data Research Hub

Georg Göbel

National and International Collaborations



MEDIZINISCHE
UNIVERSITÄT
INNSBRUCK



CeMM
SCIENCE IS OUR MEDICINE



PARACELsus
MEDIZINISCHE
UNIVERSITÄT

