

# Perspectives de la base de données BANCCO

**BANCCO** Accueil Statistique Contact Inscription Email Mot de passe Connexion Se rappeler de moi

## Bienvenue sur le site de la base de données BANCCO

BANCCO - Banque Nationale de CNV Constitutionnelles

La banque nationale de CNV Constitutionnelles est développée afin de recenser les CNV (Copy Number Variation) issus du diagnostic clinique. Cette banque a pour but de récolter les données phénotypiques de chaque patient ainsi que les données génotypiques. Ceci dans le but de faciliter l'interprétation des CNV dans un premier temps et de permettre la mise évidence de nouveaux gènes. Cette banque de données est également connectée avec la base nationales des maladies rares (RDVD : rdvd.fr).

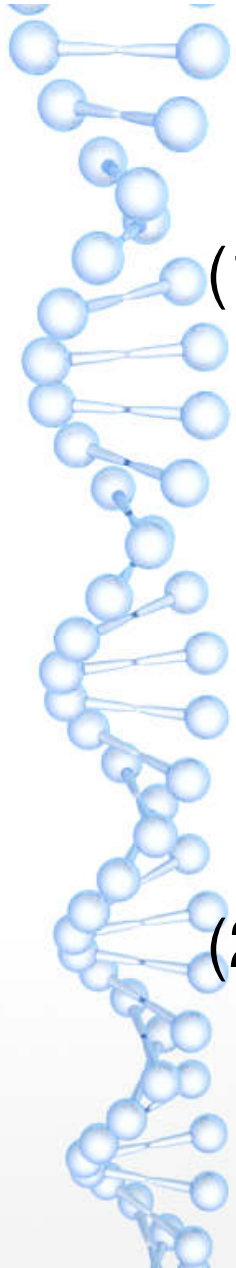
BANCCO est financée par la [Fondation pour la Recherche Médicale](#). Elle est développée dans le cadre du projet "Bases nationales NGS / ACPA" porté par le Pr. Damien Sanlaville avec la participation du CHU de Poitiers (Dr. Frédéric Bilan), l'université d'Aix Marseille (Pr. Christophe Bérout) et le réseau [ACHRO-Puce](#).

- Patient**  
Fiches patients avec génotype complet.
- CNVs**  
Fiches CNVs détaillées.
- Genome Browser**  
Visualisation simple et rapide des CNVs

FONDATION RECHERCHE 2020 - BANCCO v1.4 - AchroPuce - Développé par l'Equipe Génétique et Bioinformatique - U1251 - Aix-Marseille Université

GT « BANCCO »

L. Baala  
C. Bérout  
F. Bilan  
C. Boucher  
P. Chambon  
JP. Desvignes  
S. Jaillard  
J. Muller  
C. Muti  
B. Nouyou  
D. Salgado  
D. Sanlaville  
L. Tosca



# Bilan de la réunion du GT (14 novembre 2019)

## (1) Objectifs à court terme :

- améliorer l'interface utilisateur
- ajouter un système d'import des données Affymetrix et Illumina
- trouver une solution pour que chaque centre du réseau AChroPuce puisse exporter facilement ses données d'ACPA vers BANCCO (CNV, phénotypes)

## (2) Objectifs à plus long terme :

- Inclure les CNVs détectés par NGS
- projet Européen
- accès des données de BANCCO à la « Recherche » ?

# Améliorer l'interface utilisateur

Ajouter un patient

Informations Personnelles

Local ID: 35012

Sélectionner une date dans le calendrier :

Date de naissance: 26/08/2019

Age: 1

Genre:  Homme  Femme

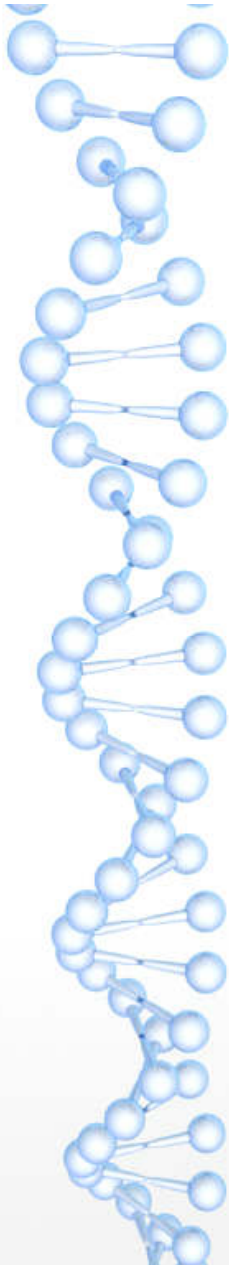
Indications ABM

- Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique
- Malformations sans retard psychomoteur
- Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé
- Troubles envahissants du développement (TED) / Autisme
- Foetopathologie
- Prénatal
- Autre

Formulaire d'information clinique

<p><b>Histoire Périnatale</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Prématurité</li><li><input type="checkbox"/> RCIU</li><li><input type="checkbox"/> Oligoamnios</li><li><input type="checkbox"/> Polyamnios</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Croissance</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Avance staturo-pondéral</li><li><input type="checkbox"/> Retard staturo-pondéral</li><li><input type="checkbox"/> Obésité</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Développement</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Retard de la motricité fine</li><li><input type="checkbox"/> Retard de la motricité global</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Cognitif</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Difficultés d'apprentissage</li><li><input type="checkbox"/> Retard mental</li></ul> <p>QI/QID, si connu</p> <p>Precision</p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Troubles globaux du développement</li><li><input type="checkbox"/> Retard de langage</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Comportemental</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Autisme</li><li><input type="checkbox"/> Trouble obsessionnel-compulsif</li><li><input type="checkbox"/> Trouble psychiatrique</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p>	<p><b>Neurologique</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Ataxie</li><li><input type="checkbox"/> Dystonie</li><li><input type="checkbox"/> Chorée</li><li><input type="checkbox"/> Déficit du tube neural</li><li><input type="checkbox"/> Crise épileptiques</li><li><input type="checkbox"/> Spasticité</li><li><input type="checkbox"/> Anomalie cérébrales</li><li><input type="checkbox"/> Anomalie du cervelet</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Cardiaque</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> CIA</li><li><input type="checkbox"/> Canal atrioventriculaire</li><li><input type="checkbox"/> Rétrécissement de l'aorte</li><li><input type="checkbox"/> Hypoplasie ventriculaire gauche</li><li><input type="checkbox"/> Tétralogie de Fallot</li><li><input type="checkbox"/> CIV</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Craniofaciale</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Fente labiale</li><li><input type="checkbox"/> Fente palatine</li><li><input type="checkbox"/> Colobome</li><li><input type="checkbox"/> Craniosténose</li><li><input type="checkbox"/> Dymorphies faciales</li><li><input type="checkbox"/> Malformation des oreilles</li><li><input type="checkbox"/> Macrocéphalie</li><li><input type="checkbox"/> Microcéphalie</li></ul> <p>Listez PC, si connu</p> <p>Precision</p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Trouble visuel</li><li><input type="checkbox"/> Trouble auditif</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Cutané</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Hyperpigmentation</li><li><input type="checkbox"/> Hypopigmentation</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p>	<p><b>Musculosquelétal</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Contractures</li><li><input type="checkbox"/> Pied-bot</li><li><input type="checkbox"/> Hemie Diaphragmatique</li><li><input type="checkbox"/> Anomalie des membres</li><li><input type="checkbox"/> Polydactylie</li><li><input type="checkbox"/> Scoliose</li><li><input type="checkbox"/> Syndactylie</li><li><input type="checkbox"/> Anomalie Vertébrale</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Gastrointestinal</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Laparochisis</li><li><input type="checkbox"/> Hirschsprung</li><li><input type="checkbox"/> Omphalocèle</li><li><input type="checkbox"/> Fistule Trachéoœsophagienne</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Génito-urinaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Ambiguïté sexuelle</li><li><input type="checkbox"/> Malformation des OGE</li><li><input type="checkbox"/> Hypospade</li><li><input type="checkbox"/> Cryptorchidie</li><li><input type="checkbox"/> Hydronéphrose</li><li><input type="checkbox"/> Malformation rénale</li><li><input type="checkbox"/> Anomalie de l'utérus</li><li><input type="checkbox"/> Obstruction de l'urètre/uretère</li><li><input type="checkbox"/> Hypogonadisme</li><li><input type="checkbox"/> Autre</li></ul> <p>Precision</p> <p><b>Histoire familiale</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Parents ayant &gt;= 2 fausses-couches</li><li><input type="checkbox"/> Autres parents ayant une histoire clinique similaire (expliquez dans commentaire)</li><li><input type="checkbox"/> Consanguinité</li></ul>
--	--	--

Ajout, en plus de l'arborescence HPO d'un formulaire clinique de type « cases à cocher »



# Améliorer l'interface utilisateur

**BANCCO** Accueil Statistique Contact Patients CNVs Genome Browser BILAN

Sélection Fichier

Patient (Cy5) vs Control (Cy3) 28184-CY3-33634-CY5.xls

Control (Cy5) vs Patient (Cy3) 33634-CY3-33636-CY5.xls

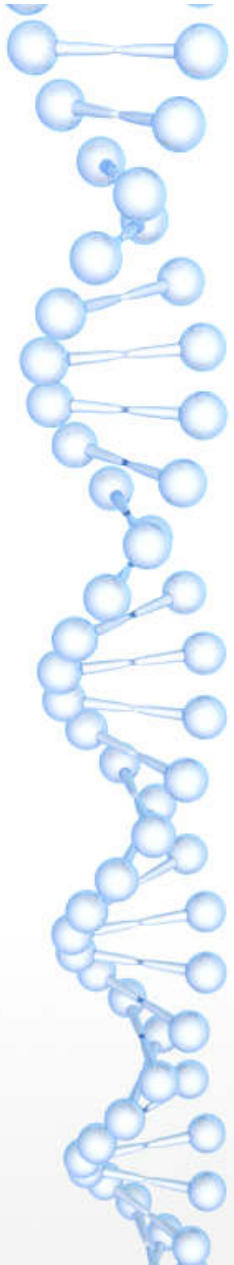
Previsualiser

Sélection des CNVs

<input type="checkbox"/>	Chr	Start	End	Cytoband	Nature	Nb Probes	Genes	Conclusion	Transmission
<input type="checkbox"/>	5	710494	820475	p15.33	Duplication	6	ZDHHC11	VUS	Non éti
<input type="checkbox"/>	8	39237438	39380654	p11.22	Duplication	7	ADAM5P, ADAM3A	VUS	Non éti
<input type="checkbox"/>	12	122483990	122484049	q24.31	Délétion	3	BCL7A	VUS	Non éti
<input type="checkbox"/>	16	29592783	30198600	p11.2	Délétion	45	SPN, QPRT, C16orf54, ZG16, KIF22, MAZ, PRRT2, C16orf53, MVP, CDIPT, LOC440356, SEZ6L2, ASPHD1, KCTD13, TMEM219, TAOK2, HIRIP3, INO80E, DOC2A, C16orf92, FAM57B, ALDOA, PPP4C, TBX6, YPEL3, GSDPD3, MAPK3, LOC100271831, CORO1A	VUS	de nov
<input type="checkbox"/>	21	10874759	11033729	p11.2 - p11.1	Délétion	7	TPTE, BAGE4, BAGE3, BAGE2, BAGE5	Bénin Probablement bénin Probablement pathogène Pathogène VUS	
<input type="checkbox"/>	X	55239384	55479633	p11.21	Duplication	11	PAGE5, PAGE3, MAGEH1	VUS	Non éti

Importer

Import des données de type IBR plus efficace (Cytogenomics, Workbench)  
Import Affymetrix en cours de test (CH Orléans)



# Améliorer l'interface utilisateur : visualisation des données

Fiche CNV

Informations Générales sur le CNV ID : 1536715

Version de génome	Chromosome	Start	End
HG18 / G/Ch36	Chr1	9237111	9312071
HG19 / G/Ch37	Chr1	9314924	9389964
HG38 / G/Ch38	Chr1	9254485	9329925

Cytoband	Taille	Nature	Nombre d'observations
p36.22	0.08 Mb	Duplication	1

Gènes associés

Afficher 10 éléments Rechercher :

Gene Name	Ensembl Gene ID	Description
HFPD	ENSG0000049239	hexose-6-phosphate dehydrogenase/gluco-1-dehydrogenase [Source:HGNC Symbol;Acc:HGNC:4795]
SPBB1	ENSG00000171621	SPBB1/hydroxylase receptor domain and SOCS box containing 1 [Source:HGNC Symbol;Acc:HGNC:30628]

Affichage de l'élément 1 à 2 sur 2 éléments Précédent 1 Suivant

Liste des patients avec le même CNV

Afficher 10 éléments Rechercher :

Centre	Genre	Age	Formule Chr	Phénotype	Transmission	Classification	Action
CHU d'Amiens	Unknown	null SA	arr(1-22)(2)(Y)x1	Y: Infantile axial hypotonia (HP:0009062) Y: Dystonia (HP:0001332) Y: Congenital longtongue disorder (HP:0004886) Y: Genu recurvatum (HP:0002816)	non étudié	Bénin	 

Chercher Centre Chercher Genre Chercher Age Chercher Formule Chercher Phénotype Chercher Transmission Chercher Classification

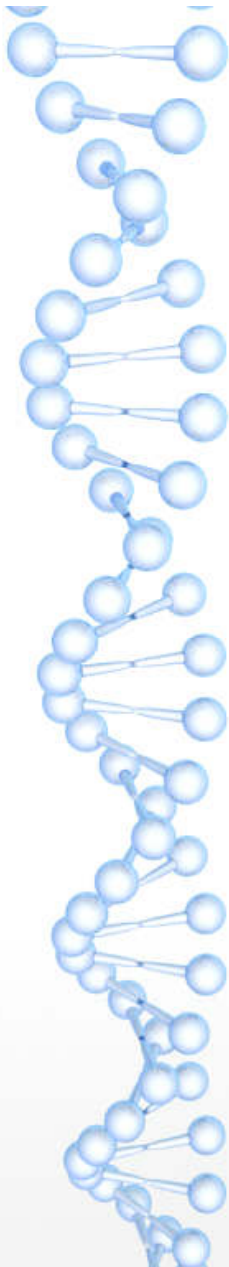
Coordonnées génomiques (hg18, hg19 et GRCh38)

Présence du CNV dans BANCCO

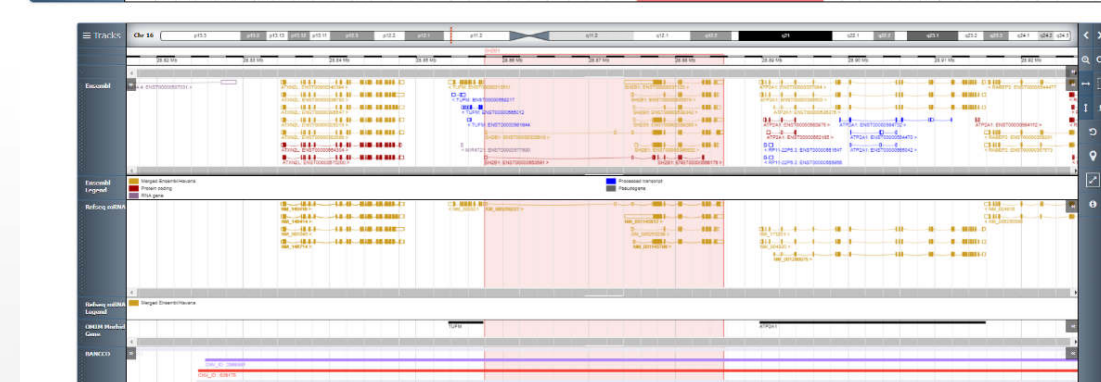
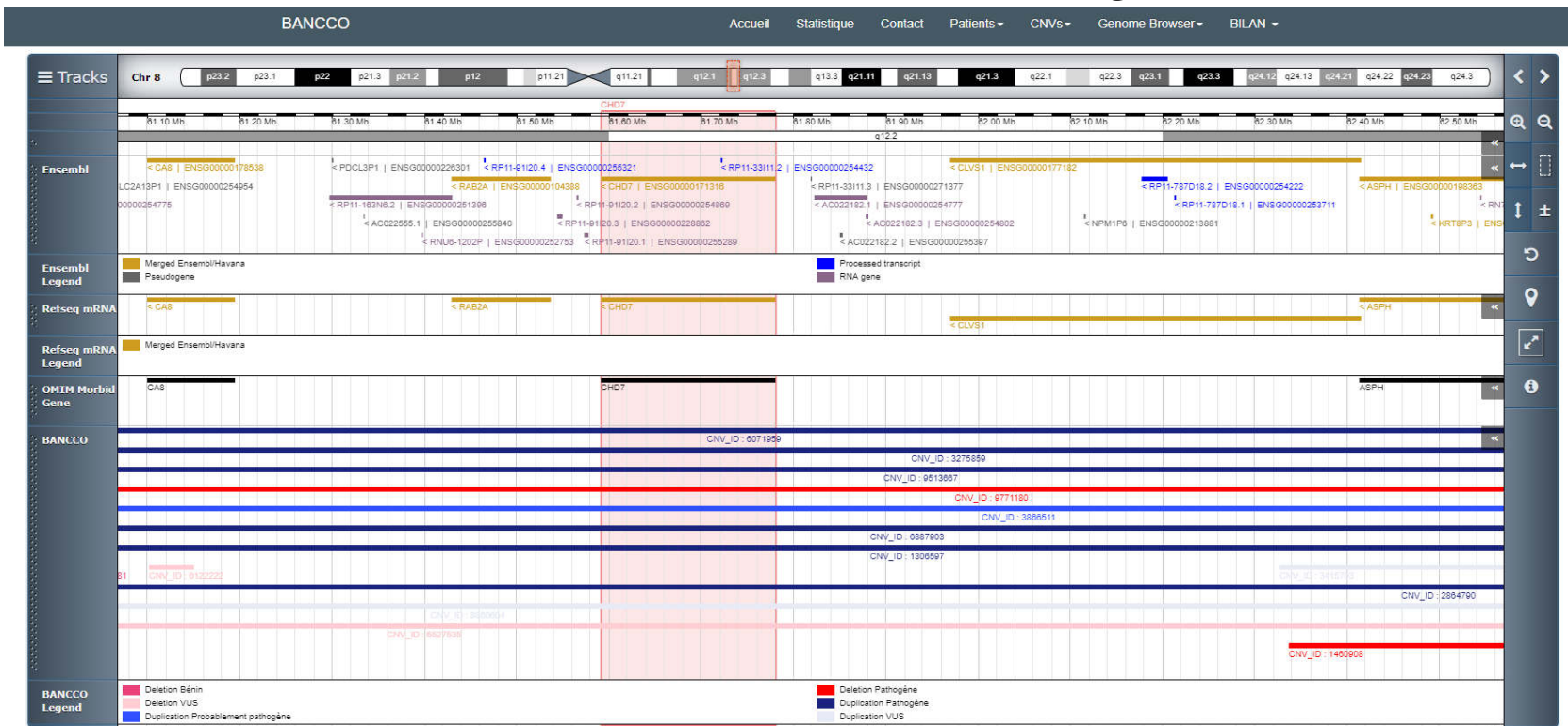
Classe, Transmission

Gènes impactés

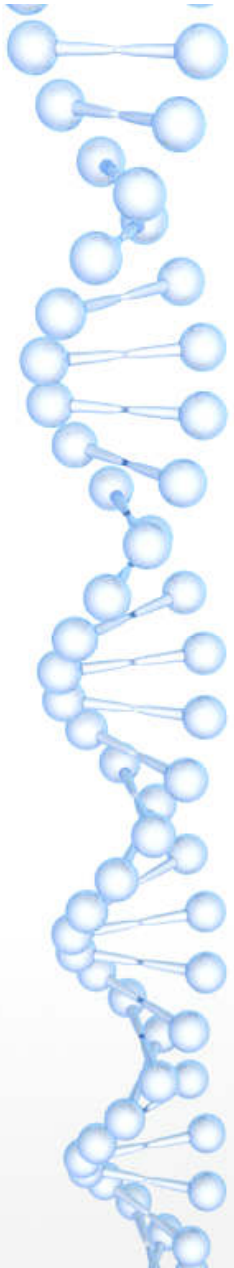
Info sur le centre et le patient



# Améliorer l'interface utilisateur : « lifting » de Genoverse

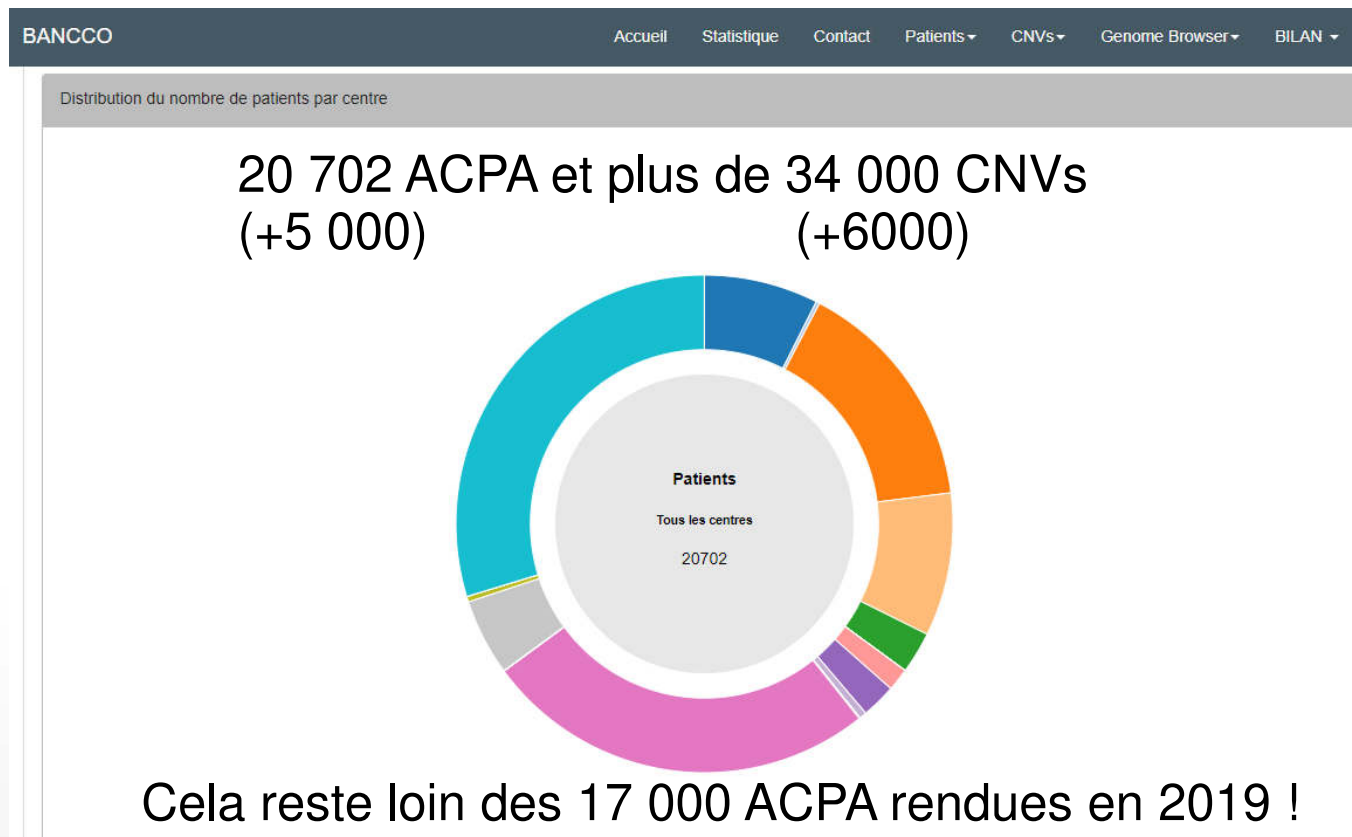


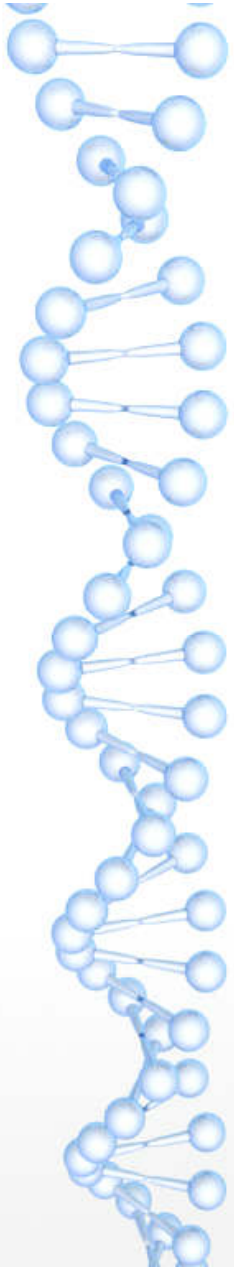
Track DECIPHER ???



# Export des données vers BANCCO

- 10 centres
- 2 regroupements (Grand Ouest, Rhône Alpes-Auvergne)





# Export des données vers BANCCO

## Questionnaire « google form »

### 31 centres (16/11/2020)

*Selon vous, quelle est votre base de données ou logiciel contenant le plus de données sur vos ACPA dont les données seraient susceptibles d'être exportées vers BANCCO ?*

**19 centres répondent Cartagenia**  
4 centres répondent Cytogenomics  
2 centres répondent DEFGEN

Objectif pour 2021 : revenir vers chaque centre et organiser l'export des données.