

Actualités concernant le projet **BAN**que **N**ationale des **CNV** **CO**nstitutionnels +

Journée AChroPuce

Paris, 26 novembre 2025



Partenaire 1, HCL
Service de Génétique
Pr Damien SANLAVILLE



Partenaire 2, CHU de Poitiers
Service de Génétique
Dr Frédéric BILAN



Partenaire 3, Université Aix Marseille
C2VN, équipe 7
Pr Christophe BÉROUD

- Entrepôt de Données de Santé (EDS) BANCCO+, *Damien Sanlaville (HCL)*
- Activité du réseau, *Hanitriniaina Rabeony et Frédéric Bilan (CHU de Poitiers)*
- Nouveau portail d'accès BANCCO+, *Mélanie Corcuff et Christophe Béroud (AMU)*
- Perspectives de l'EDS BANCCO+, *Damien Sanlaville (HCL)*
- Questions et Réponses

L'Entrepôt de Données de Santé (EDS) BANCCO+

D. Sanlaville

Le consortium BANCCO+

- Equipe de Damien SANLAVILLE, HCL
- Equipe de Frédéric BILAN, CHU de Poitiers
- Equipe de Christophe BÉROUD, AMU

Le Comité Scientifique et Ethique (CSE)

Membres du CSE

- Pr Jean-François GUERIN, HCL, Université Lyon 1
- Pr Sylvie JAILLARD, ACLF
- Pr Valérie MALAN, AChroPuce
- Mme Isabelle MARCHETTI-WATERNAUX, Association Valentin APAC
- Dr Jean MULLER, NGS-Diag
- Dr Amélie PITON, Réseau RéDDI
- Dr Sihem SAADI-KHEDDOUCI, Lyon Ingénierie Projets

Missions du CSE

- ⇒ Conseil sur les orientations scientifiques et éthiques de l'EDS
- ⇒ Évaluation des projets de recherche sur données agrégées et formulation d'avis
- ⇒ Formulation d'avis sur les projets de publications réalisés à partir des données de l'EDS

- Autorisation CNIL n°2238032, du 08 septembre 2025
- Pour la **RECHERCHE** et le **SOIN**
- Les centres qui soumettent les données
 - ✓ Choisissent les données qu'ils souhaitent exporter vers BANCCO+
 - ✓ **TOUTES** les données dans BANCCO+ pourront être réutilisées pour la recherche. En respectant la législation en vigueur et après avis du CSE

- Finalités de l'EDS

SOIN

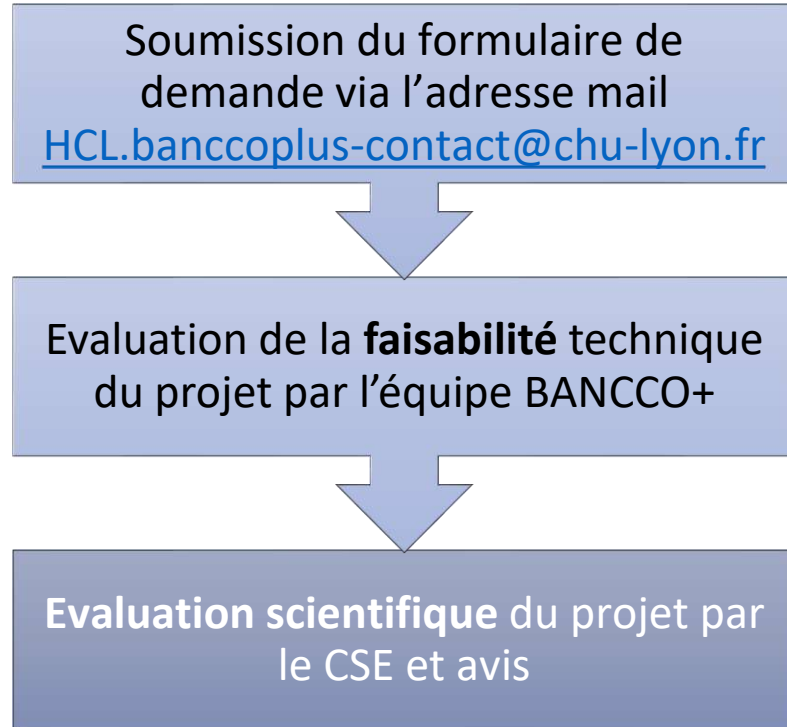
- **100 000 patients** en 2027
- Inclure les CNV identifiés par **ACPA**, par **NGS** et les CNV identifiés dans le projet pilote **DEFIDIAG** (WGS en trio) du **PFMG 2025**
- Créer un répertoire dédié aux CNV identifiés chez les fœtus atteints de syndromes malformatifs, en collaboration avec la **SOFFOET**

RECHERCHE

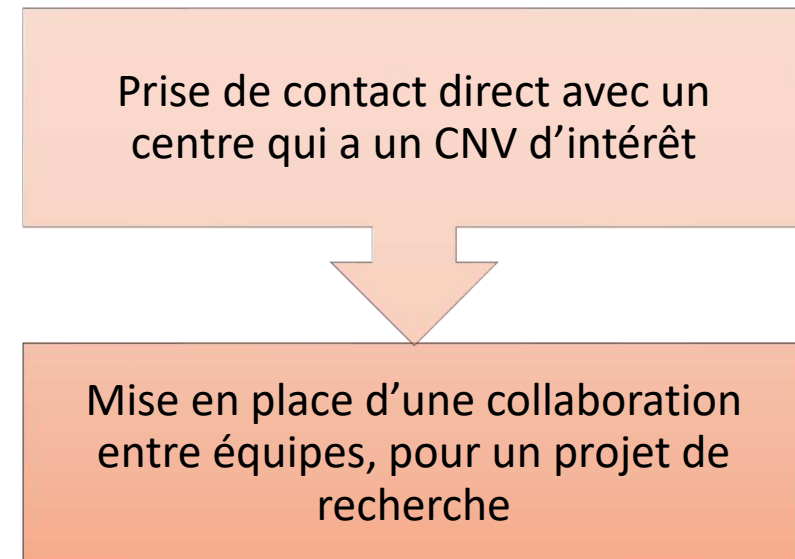
- Décrire l'épidémiologie des CNV
- Proposer des outils d'annotation efficaces pour aider à l'interprétation médicale
- Identifier les nouveaux syndromes microdélétionnels (ou leurs duplications en miroir)
- Identifier de nouveaux gènes impliqués dans les troubles du neurodéveloppement
- Mieux comprendre l'organisation de notre génome

- Chartes d'utilisation pour les soins, la recherche et la publication
- Notices d'information pour les patients et pour les professionnels

- Recherche sur données agrégées



- ✓ Avis favorable du CSE : mise à disposition de **données agrégées**



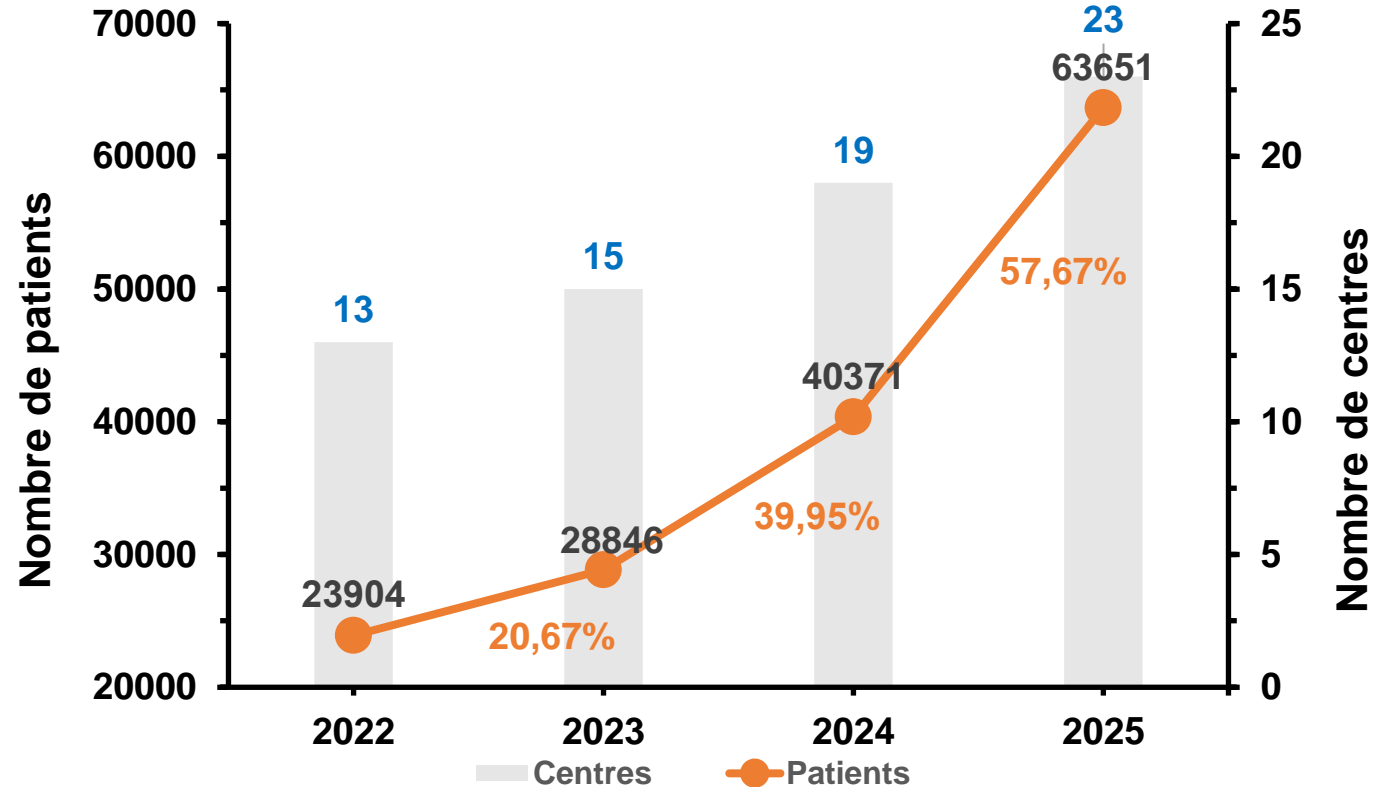
- ✓ Aucune intervention de l'équipe BANCCO+ ni du CSE

OBJECTIF	INTITULÉ DU DOCUMENT	FINALITÉ	DISPONIBILITÉ
INFORMER	Courrier d'information aux cliniciens	<ul style="list-style-type: none"> - Informer de la création de l'EDS - Préciser les obligations d'information des personnes concernées 	Adressage aux cliniciens
	Notice d'information (collective et individuelle) des patients, dont les MINEURS	Informers les patients de la saisie, du traitement et de l'utilisation possible de leurs données dans BANCCO+	<ul style="list-style-type: none"> - Mise à disposition des centres - Disponible sur le site internet BANCCO+
	Notice d'information des professionnels	Informers les utilisateurs du traitement de leurs données dans BANCCO+	<ul style="list-style-type: none"> - Mise à disposition des utilisateurs - Disponible sur le site internet BANCCO+
	Portail de transparence	<ul style="list-style-type: none"> - Informer les patients des différents centres de la constitution de l'EDS BANCCO+ - Informer sur les recherches en cours menées à partir des données de l'EDS 	<ul style="list-style-type: none"> - Site internet BANCCO+ - URL sur tous les sites internet associés au projet
UTILISER	Chartes de soin, recherche et publication	Utilisation de l'EDS BANCCO+	Disponibles sur le site internet BANCCO+
	Charte administrateur centre BANCCO+	Décrire les missions et responsabilité d'un administrateur de centre	Adressage aux responsables de centre du réseau AChroPuce
	Data Transfert Agreement	Contractualisation entre BANCCO+ et le centre apporteur de données	Service institutionnel identifié par le centre (juridique, direction de la recherche, autre)
	Demande d'accès aux données pour la recherche	Dossier à soumettre au Comité Scientifique et Ethique, pour les projets de recherche	Disponible sur le site internet BANCCO+
COMMUNIQUER	Newsletter Automne 2025	Communiquer sur l'évolution du projet BANCCO+	<ul style="list-style-type: none"> - Réseau AChroPuce, AnDDI-Rares, sites internet associés au projet

Activité du réseau

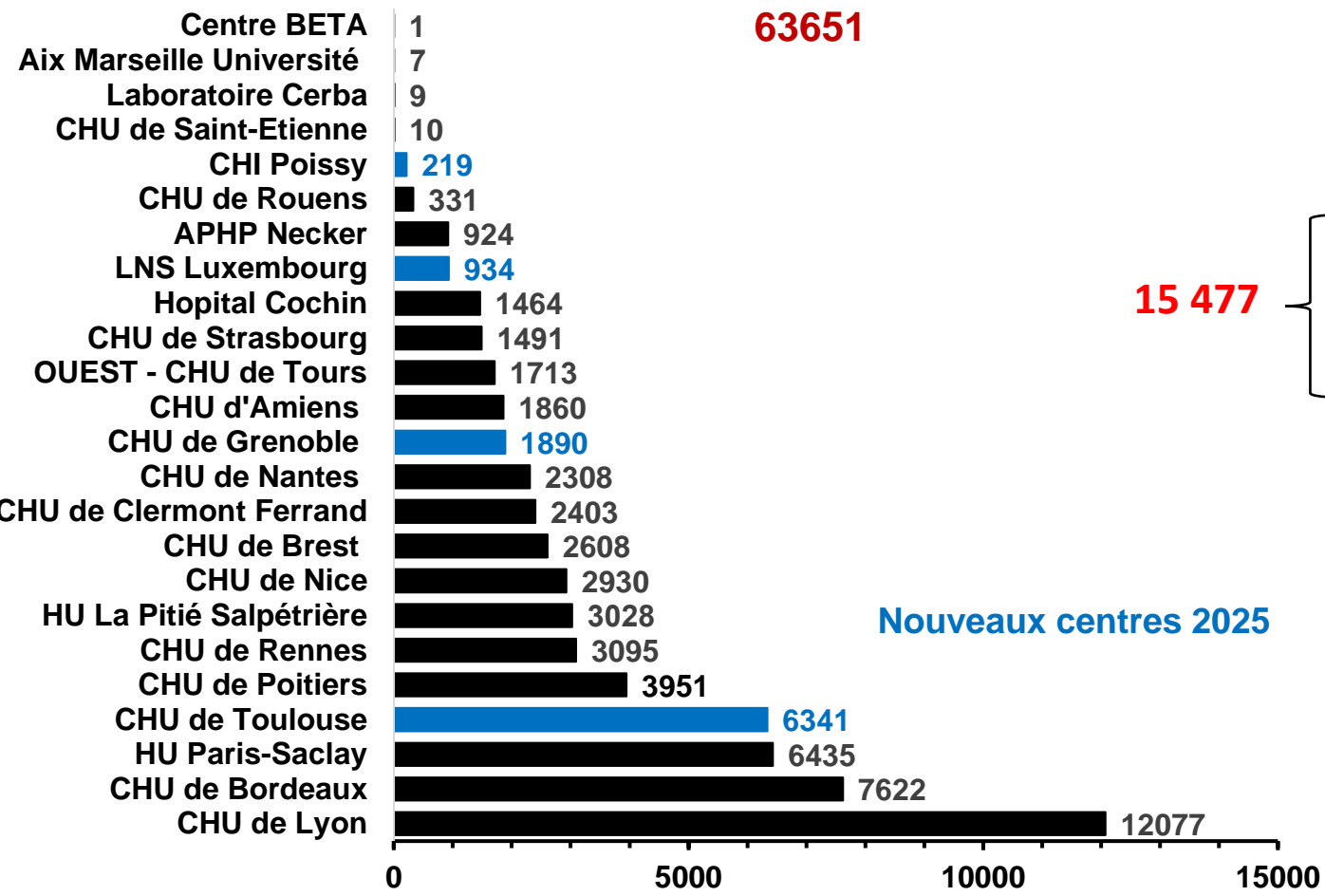
H. Rabeony et F. Bilan

Évolution du nombre de patients et centres

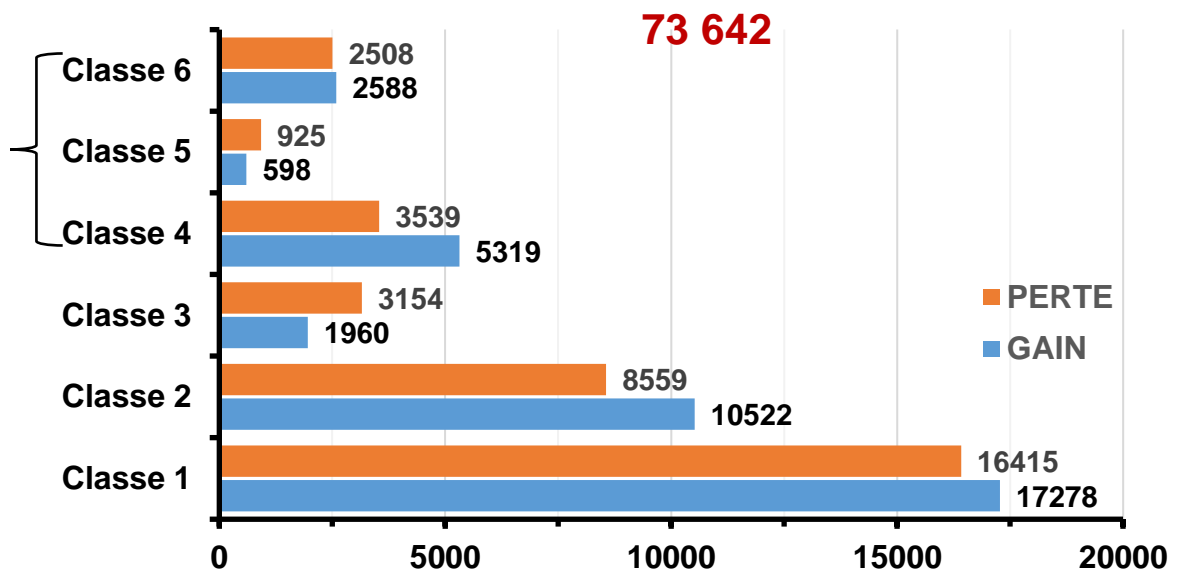


- Ambition de recueillir les données **de 100 000 patients** avant la fin du projet (2027)

Nombre de patients par centre (2025)



Classification des CNVs issus d'ACPA



- Suite à l'arrêt de Cartagenia, un **Groupe de Travail (GT Utilisateurs BANCCO+)** a été créé pour organiser le transfert des données des centres vers BANCCO+.
- **Membres du GT**
 - Damien SANLAVILLE, Investigateur principal projet BANCCO+, Coordonnateur, HCL
 - Christophe BEROUD, Investigateur principal projet BANCCO+, AMU
 - Frédéric BILAN, Investigateur principal projet BANCCO+, CHU de Poitiers
 - Tom ALIX, AP-HP
 - Mélanie CORCUFF, Equipe BANCCO+, AMU
 - Marie DELCROIX, CHI Poissy
 - Mylène DEXHEIMER, CHU Nancy
 - Martine DOCO, CHU Nantes
 - Eléonore EYMARD-PIERRE, CHU Clermont-Ferrand
 - Marlène GALLET, CHU Amiens
 - Didier GOIDIN, Agilent
 - Sihem KHEDDOUCI, Equipe BANCCO+, Lyon Ingénierie Projets
 - Valérie KOUBI, CHU Nantes
 - Lilie LADDADA, CHU Nantes
 - Jean-Michel LAPIERRE, AP-HP
 - Estelle MENORET, Equipe BANCCO+, AMU
 - Valérie MALAN, AP-HP
 - Bénédicte NOBLET, AP-HP
 - Bénédicte NOUYOU, CHU Rennes
 - Olivier PICHON, CHU Nantes
 - Maarten PIRSON, Agilent
 - Sylvia QUEMENER, CHU Brest
 - Hanitriainaina RABEONY, Equipe BANCCO+, CHU de Poitiers
 - Odile RAOUL, AP-HP
 - Anna SUCHET-DECHAUD, CHU Saint-Etienne
 - Lucie TOSCA, AP-HP
 - Sandrine VONWILL, CHRU Bretonneau-Tours

Deux objectifs principaux : 5 réunions

1. Créer un bouton de transfert pour envoyer directement les données depuis CytoGenomics vers **BANCCO+**.

Identifier les informations essentielles à inclure dans les exports depuis CytoGenomics et créer un **tableau d'export national unifié** pour standardiser les transferts.



Tests techniques en cours

2. **Transfert des données des centres depuis Cartagenia vers BANCCO+** : pour les données post-natales (AChroPuce) et prénatales (AChroPuce_DPN), couvrant toute la période depuis le début des projets et pour les centres volontaires.



Transfert en cours

- Lancement du GT « Curation »
- Objectifs
 - Reprendre la classification des CNV les plus fréquents dans BANCCO+ en commençant pas les CNV récurrents
 - Travail en lien avec le groupe de travail sur l'interprétation des CNV, porté par



Celine Pebrel-Richard
CHU Clermont-Ferrand



Matthieu Egloff
CHU Poitiers

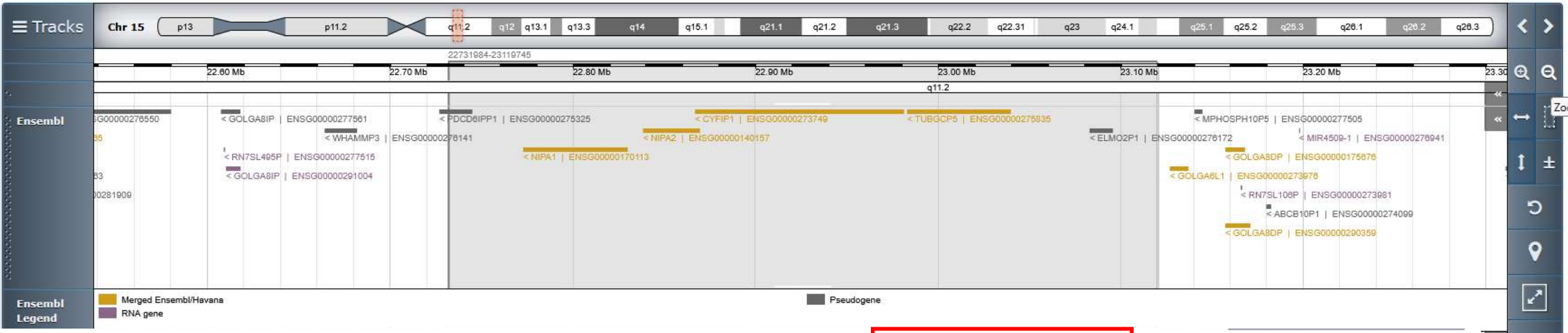
- Homogénéiser la classification sans faire disparaître la classification initiale dans BANCCO+
- Implémenter de nouveaux CNV récurrents dans le document du réseau


- **GT « Utilisateurs » :**
 - Transfert des données
 - Interface / fonctionnalités



The screenshot shows the BANCCO+ website portal. The header includes the BANCCO+ logo and navigation links: Accueil, Statistiques, Information, Soins, Recherche, À propos, Aide, Contact, Langue, and Frédéric BILAN. A left sidebar menu is titled 'Portail des données' and contains links for 'Mes Données', 'Patients', 'Rechercher des CNV', 'Rechercher des patients', and 'Mes Jobs'. The main content area features the title 'BANque Nationale de CNV CONstitutionnels'. Below the title is a welcome message: 'Bienvenue dans l'entrepôt de données de santé français dédié aux CNV impliqués dans des maladies rares. Ce projet est porté par les HCL, le CHU de Poitiers, et Aix Marseille Université, en partenariat avec les réseaux AchroPuce, NGS-Diag, SoFFoet, DEFIDIAG, ANPGM, ACLF et l'association Valentin APAC.' This is followed by the text 'Cet EDS a pour objectifs, dans les domaines :'. Two columns of objectives are presented: 'DU SOIN' and 'DE LA RECHERCHE'. The 'DU SOIN' column lists three objectives: 'De faciliter l'interprétation des données en permettant de comparer les informations génétiques et phénotypiques de patients et de bases de données de référence', 'De favoriser les collaborations entre généticiens moléculaires et cytogénéticiens et entre les différents laboratoires de diagnostic français', and 'De réduire l'odyssée diagnostique'. The 'DE LA RECHERCHE' column lists three objectives: 'De permettre de déterminer la fréquence de chaque CNV dans la population Française et Accroître nos connaissances sur le génome humain', 'De faciliter l'identification de nouveaux gènes et/ou de nouveaux syndromes', and 'De donner un accès facilité pour l'étude des CNV'.

- **GT « Curation » : Exemple 1**

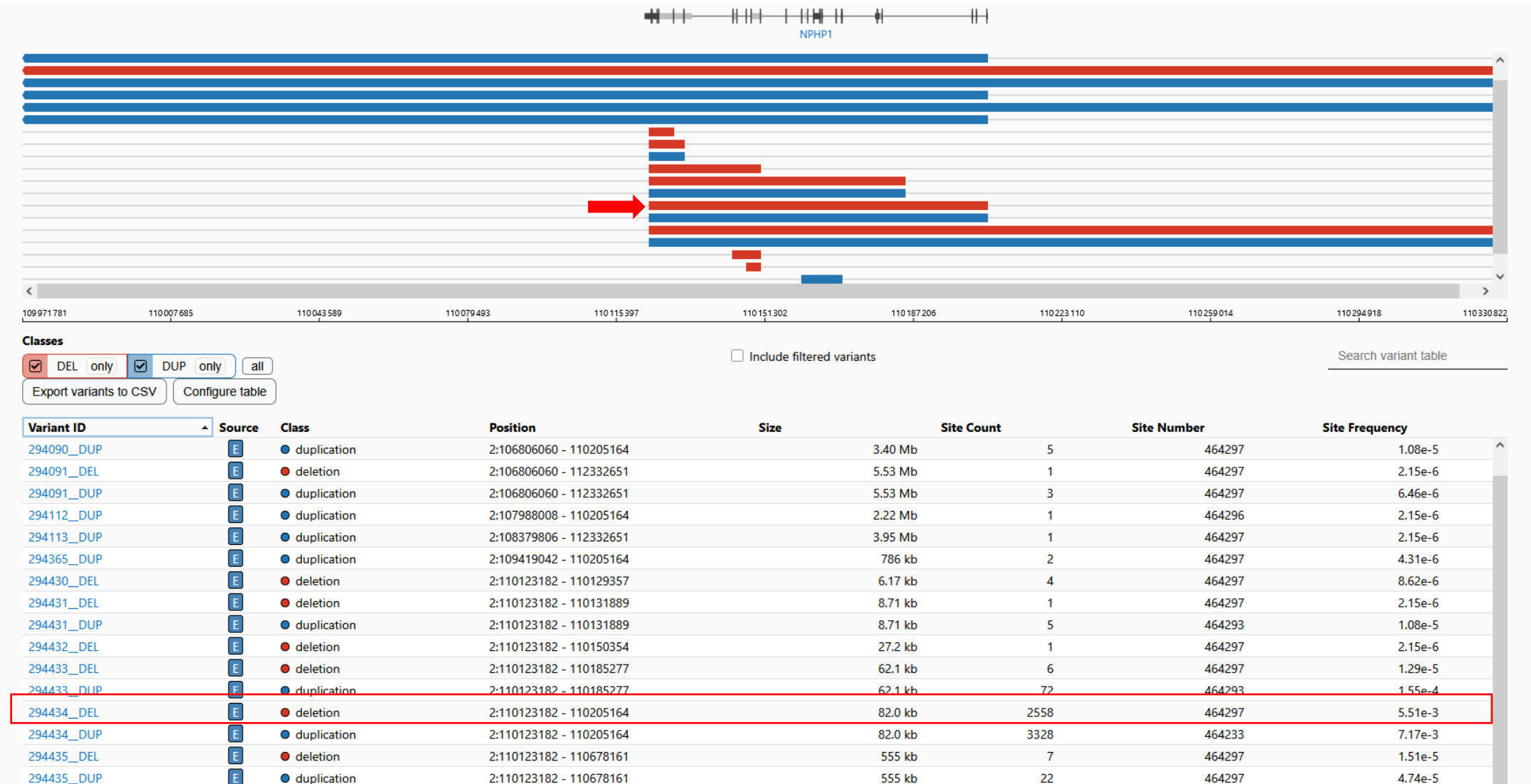


ID	Position Genomique	Cytoband	Nature	Classification	Fréquence	Action
1645777	hg18 = 15:20316992-20731389 hg19 = 15:22765628-23179948 <u>hg38 = 15:22693147-23107439</u>	15q11.2	Délétion	Probablement pathogène=25.81% Pathogène=61.29% VUS=12.9%	0.05%	 
2157337	hg18 = 15:20316992-20719199 hg19 = 15:22765628-23167758 <u>hg38 = 15:22705337-23107439</u>	15q11.2	Délétion	Probablement bénin=25% Probablement pathogène=25% Pathogène=50%	0.01%	 

NB : Ces données proviennent de BANCCO (i.e pas BANCCO+)

GT « Curation » ≠ GT « Utilisateurs »

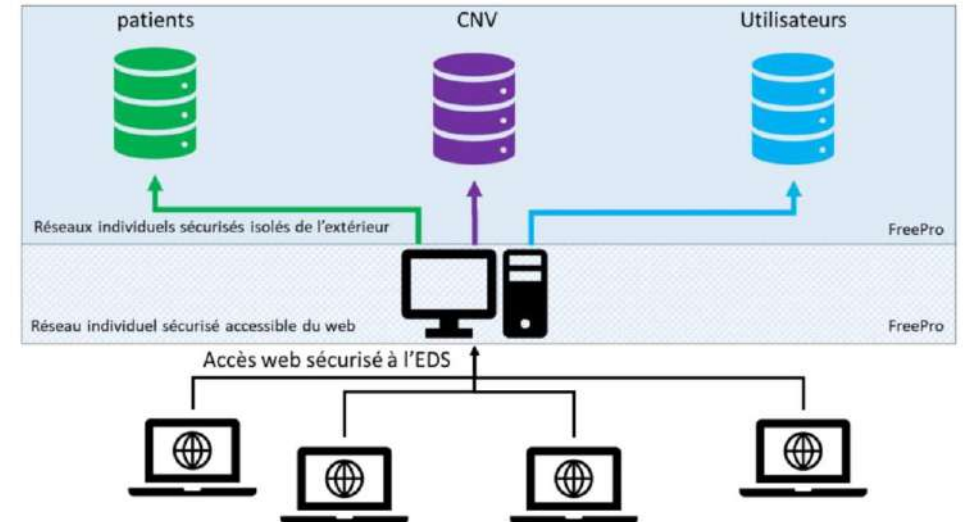
■ **GT « Curation » : Exemple 2**



CNV de classe 1 ou de classe 5 ???

Le nouveau portail d'accès BANCCO+
M. Corcuff et C. Béroud

- **Ressources pour une base de données : 1 VM**
(8 CPU, 16 Go RAM, 2 To DD)
- **Ressources pour un EDS**
 - 4 VM protégées, 24 CPU, 48 Go de RAM, 2 To de stockage (SSD au lieu de SATA)
 - Séparation de chaque composant de l'EDS dans des réseaux privés
- **Contrat finalisé avec AMU**
 - Formation à l'interface logicielle Free Pro
→ 09/09/2025
 - Installation de l'EDS (VM Application + 3 VM BDD + architecture réseau)
 - Mise en route avec l'accord CNIL



- **Portail accessible** depuis le 01/10/2025 : <https://integration.bancco.fr/>
- **Phase de bêta-test** (données fictives, création de compte temporaire) précédant le réimport des utilisateurs et des données
 - > FIN du bêta-test après transfert définitif des données de Cartagenia® (Initialement prévu en **novembre 2025**, reporté à **janvier 2026**)
- Prise en compte des premiers **retours utilisateurs** (CHU Rennes et CHU Clermont-Ferrand) dans l'interface BANCCO+
 - Affichage de données supplémentaires (fréquence, mode de transmission, etc.)
 - Erreurs d'import + affichage des jobs d'imports

- **Administrateur BANCCO+** : Gère l'ensemble des comptes ayant accès à BANCCO+
- **Administrateur Centre** : Gère l'accès des membres de son centre. quelqu'un qui connaît les utilisateurs de BANCCO+ de son propre centre et qui a connaissance des départs/arrivées de ces derniers au sein de l'établissement.
- **Utilisateurs (par défaut)** : utilisateur avec un compte BANCCO+ pour pouvoir s'authentifier et rattaché à un centre partenaire
- **Utilisateurs « orphelins »** : Ils sont automatiquement créés lors de la création d'un centre et sont les "propriétaires" par défaut des patients. Ils ne peuvent être supprimés et il n'est pas possible de se connecter en leur nom.

Atteindre 10 éléments sur 42

Trier par Nom, Email

Tous les rôles

Tous les centres

Masquer les utilisateurs orphelins

Nom	Prénom	Email	Rôle de l'utilisateur	Ajouté le	Centre	Statut du compte	Email vérifié	Validation par BANCCO+	ZAF	Patients	Actions
BEROUD	Christophe	christophe.beroud@univ-amu.fr	User	2025-10-03	AMU	🟢	🟢	🟢	🟢	0	✉️ 👤 🗑️
test2	test2	melanie.corcuff@orange.fr	User	2025-10-02	AMU	🟢	🟢	🟢	🟢	0	✉️ 👤 🗑️
TEST	TEST	menoret.est@gmail.com	User	2025-10-02	chu-poitiers	🟢	🟢	🟢	🟢	0	✉️ 👤 🗑️
Utilisateur Orphelin	Orphelin	orphan.49@bancco-plus.fr	Orphelin User	2025-10-01	AMU	🟢	🔴	🟢	🔴	0	
Ménoret	Estelle	estelle.menoret@univ-amu.fr	Admin CenterAdmin User	2025-09-30	AMU	🟢	🟢	🟢	🟢	3	✉️ 👤

Page 2 / 5

- **Import manuel via le portail de données**
- **Import de patients unique (web) ou en lot (Excel)**

Ajouter un patient

Informations personnelles

Local ID:

Age: Ou sélectionnez l'anniversaire:

Sexe:

Formule chromosomique:

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 ou troubles psychiatriques / comportements
- Epilepsie isolée
- Troubles de la reproduction : infertilité
- Troubles de la reproduction : fausses couches

[Accueil](#)
[Statistiques](#)
[Information](#)
[Soin](#)
[Recherche](#)
[À propos](#)

Aide

[Contact](#)
[Langue](#)

Estelle Ménoret ▾

Les patients de mon centre

Bienvenue sur la page de vos fiches patients et celles de votre centre avec génotype complet.

Cette page vous permet d'accéder aux informations des patients de votre centre ainsi qu'aux vôtres. Il vous est possible de créer de nouveaux patients, d'importer leurs CNV mais aussi de modifier les informations de vos patients déjà existant.

Afficher éléments sur 71 Mes patients uniquement

Rechercher:

Ajouter un patient

Import multiple

BANCCO+ ID	Local ID	Age	Sexe	Formule chromosomique	Commentaire	Ajouté le	Actions
banccop53	1234	0	M	arr (1-22)x2 (XY)x1		2025-10-21 20:06:09	
banccop51	25-1	30	F	46,XX	Commentaire sur le patient	2025-10-10 18:02:54	
banccop52	25-2	25	M		Autre commentaire	2025-10-10 18:02:54	
banccop46	253058710023_1_4	0	M		Importé de CytoGenomics	2025-10-09 19:10:55	

Import multiple de patients

Afin de pouvoir procéder à l'import de vos patients, merci de télécharger et remplir le document ci-dessous :

Télécharger le modèle Excel

Choisir le fichier:

Pour rappel, le 'local ID' de vos patients doit être un numéro unique anonymisé (dans votre Centre). En acceptant les CGU de BANCCO+, vous vous êtes engagés à ne communiquer aucune donnée nominative de vos patients.

Pour faciliter la démarche, nous vous conseillons de créer une table de correspondance entre vos identifiants de patients et les 'local ID' importés dans BANCCO+, conservée dans un endroit sûr.

Besoin d'aide pour remplir le fichier ?

Consultez notre guide détaillé sur le remplissage du fichier d'import pour plus de précisions sur la structure et le format des données. [guide détaillé sur le remplissage du fichier d'import](#)

Je certifie de ne pas communiquer de données nominatives.

- Import manuel via le portail de données et le formulaire (CNV unique)
- Import manuel en lot (2 méthodes) :

Via fichier VCF

- Notice explicative sur le format VCF et les critères requis/acceptés pour importer un fichier contenant le maximum d'informations.
- Exemple de ligne attendue.
- Décompte des CNV déjà importés pour ce patient.
- Plusieurs méthodes de traitement ont été implémentées afin d'annoter automatiquement les variants en fonction des informations disponibles.
- Lien vers l'aide détaillée de BANCCO+.

Via fichier texte personnalisé

- Notice explicative sur les valeurs attendues
- Annotation automatique des variants en fonction des informations disponibles.
- Paramétrage des colonnes et du séparateur décimal pour faciliter au maximum l'import des variants.
- Compatibilité avec des fichiers spécifiques ou propres à chaque centre.

■ Import par API (**depuis l'application externe**)

Deux API seront disponibles aux utilisateurs pour l'intégration de données dans BANCCO+ (CytoGenomics + Générale)

En partenariat avec



Fonctionnalité
développée, en
cours de test

Fonctionnalité
développée, en
cours de test

API CARTAGENIA (uniquement en local)

- Réadaptée de la version utilisée dans le système BANCCO initial.
- Permet l'import complet des données dans l'EDS

Derniers envois des données
définies *AchroPuce* et
Achropuce_DPN dans Cartagenia®

En cours vers BANCCO

API CYTOGENOMICS

- Basée sur la documentation officielle d'**Agilent**.
- Utilisation d'un **fichier de configuration** pour la communication et l'authentification des utilisateurs.

API GÉNÉRALE

- API **indépendante des deux précédentes**.
- Fournit des **fonctionnalités communes** et une architecture unifiée.
- Conçue pour les **partenaires externes** souhaitant transmettre des données à BANCCO+.

- Finalisation de l'import CytoGenomics
- Correctif à la suite des retours des utilisateurs participant au bêta-test
- Formulaire de classification automatique **ACMG**
- Fichier Excel d'import de patient en batch **élargit** pour l'association de CNV en simultanée
- Ajout d'annotations supplémentaires
- Formulaire de "curation" des variants pour les experts (**GT curation**)

CNVs BANCCO chevauchants

Afficher 15 éléments sur 73

Rechercher : Trier par ID, Nature

CNV ID	Position Génomique	Nature	Taille (kb)	Classification		Transmission	Chevauchement
				Experts	Centres		
banccov1673	hg38 = Conversion indisponible hg19 = 22 : 400782 - 32710224 hg18 = Conversion indisponible	Amplification	32309.44	0		De novo 50% Non étudié 50%	100%
banccov2005	hg38 = Conversion indisponible hg19 = 22 : 607426 - 41914641 hg18 = Conversion indisponible	Délétion	41307.21	0		De novo 100%	100%
banccov788	hg38 = Conversion indisponible hg19 = 22 : 830698 - 44636050 hg18 = Conversion indisponible	Amplification	43805.35	0		CNV hérité 100%	100%

Perspectives de l'EDS BANCCO+

- Intégrer les données issues de NGS
- Création d'une base dédiée à la fœtopathologie
- A termes, hébergement dans France Cohortes
- Interaction avec le futur Collecteur et Analyseur de Données (CAD) national

Discussion



Avec le soutien de l'ANR au titre de France 2030 – Référence ANR-21-PMRB-0001



CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE



SITE INTERNET

NOUS CONTACTER



HCL.banccoplus-contact@chu-lyon.fr

MERCI