



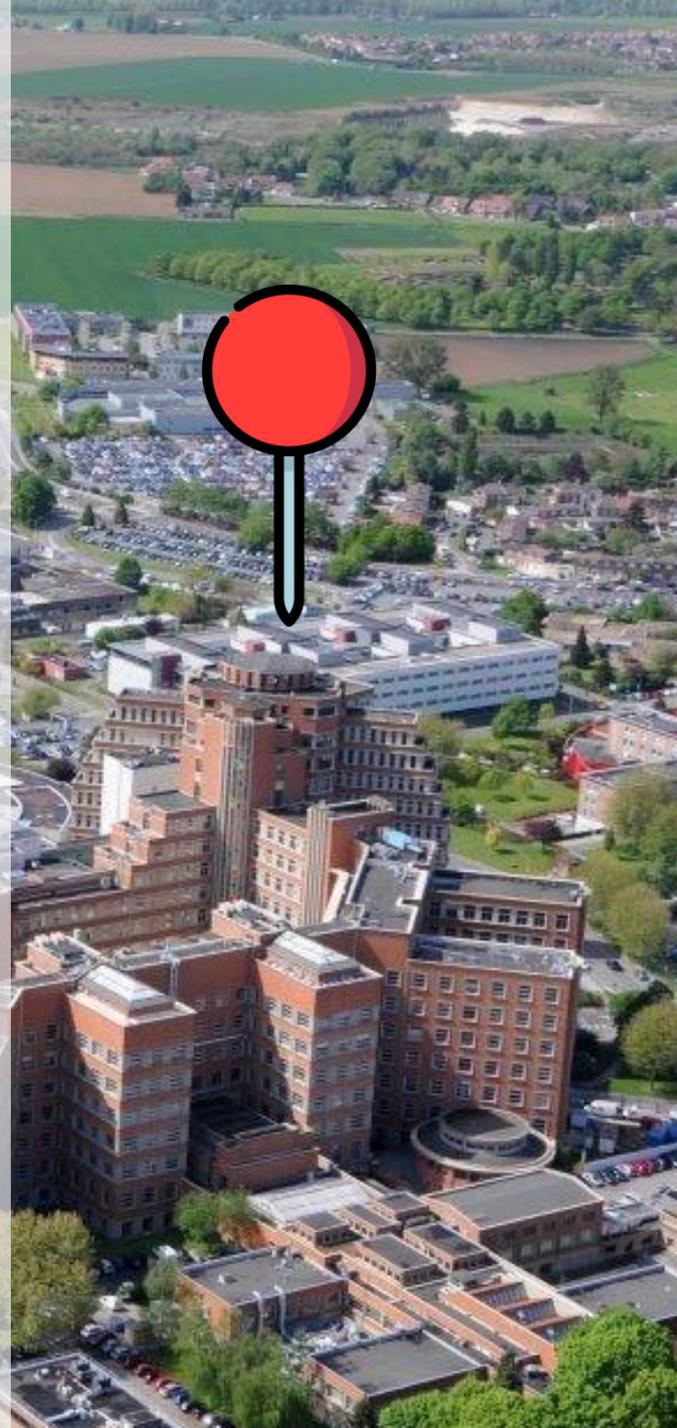
La Bioinformatique au CHU de Lille

09 Novembre 2023

Fabrice Bonte



**Centre de
Biologie - Pathologie**

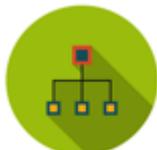




Maxime
Fabrice
Seydi Nicolas
Augustin Simon
Martin Christophe
Luc Emilie Jérémy
Sébastien

13

personnes aux compétences **pluridisciplinaires**



Infrastructure



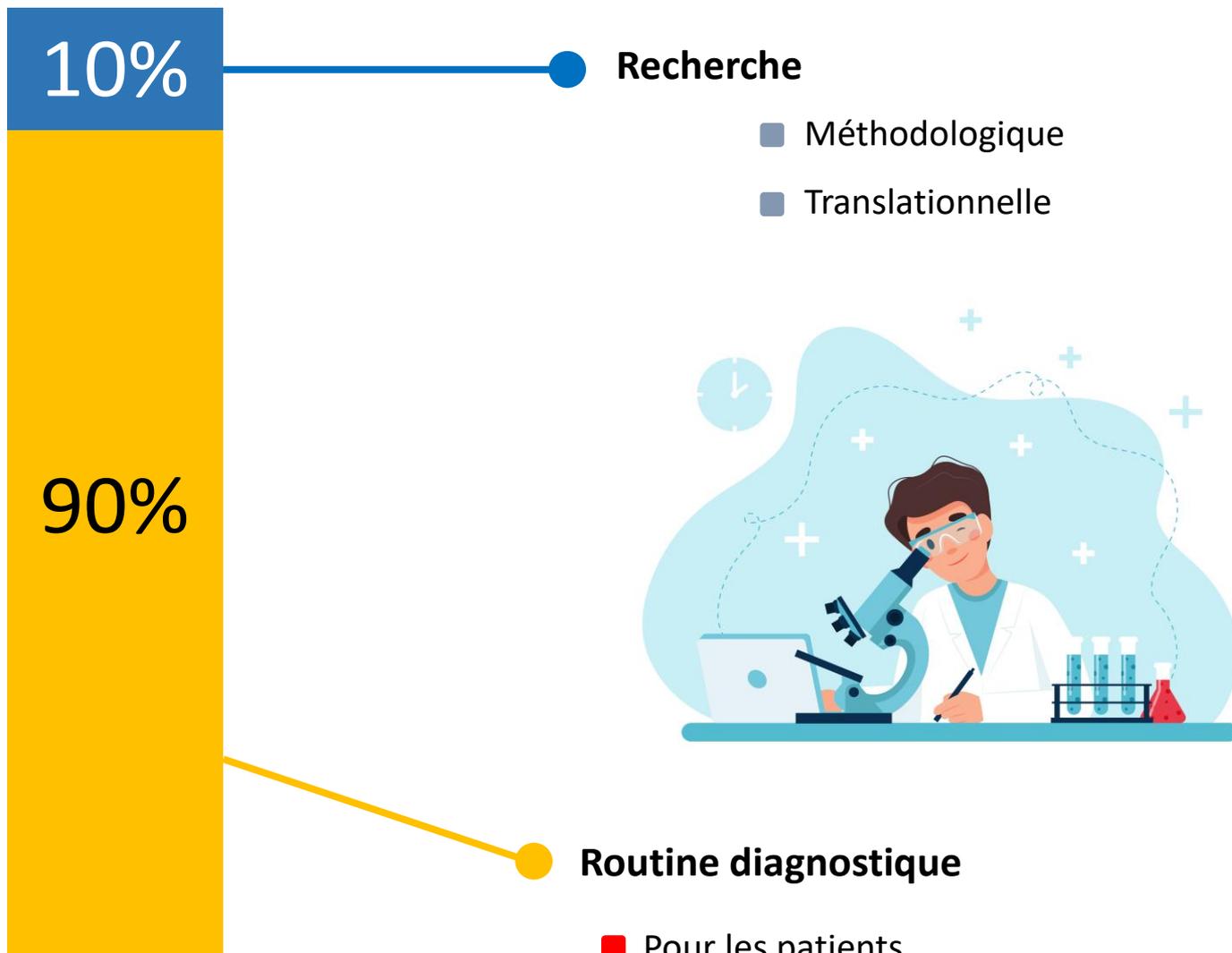
DevOps



Développement



Biologie





17 Thématiques



- Oncologie hématologique (leucémies aiguës, ...)



- Oncologie somatique (poumons, seins, système digestif, endocrinien...)

- Oncologie génétique (constitutionnelle)



- Maladies rares (anomalies du développement, déficiences intellectuelles...)

- Maladies Neurologiques (Parkinson, ...)

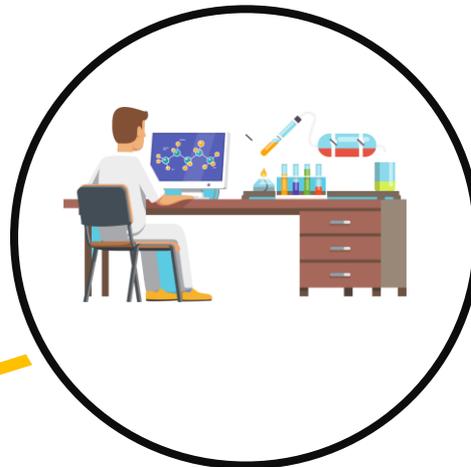


- Génopathies diverses (mucoviscidose, rétinopathie, cardiopathies ...)

- HLA (greffes, ...)



...



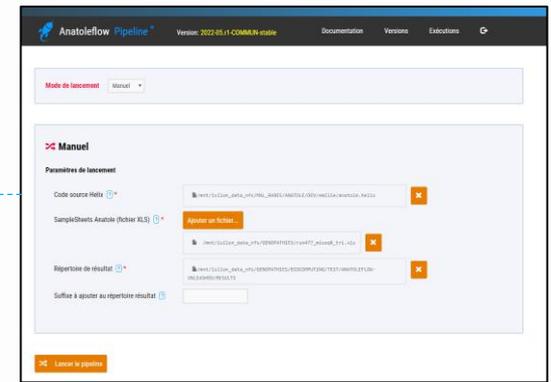
Parcours type

Exemple de théranostique



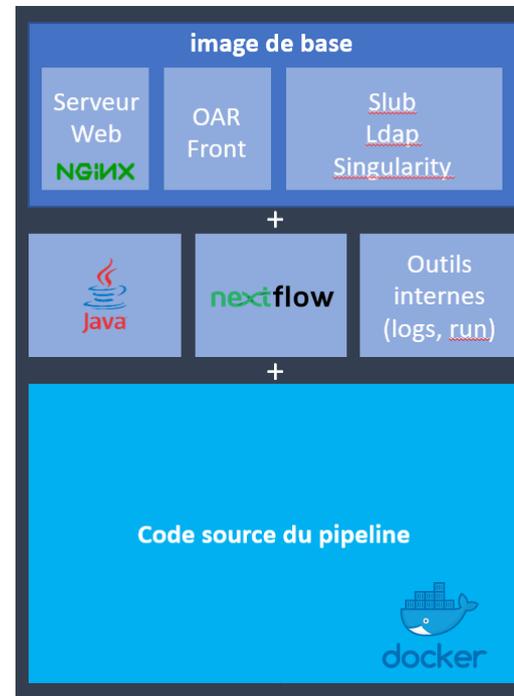
Nos missions

- Automatisation
- Reproductibilité
- Fiabilité / Robustesse
- Performance
- Centré utilisateur



Interface web

- Automatisation
- Reproductibilité
- Fiabilité / Robustesse
- Performance
- Centré utilisateur



Cluster de calcul



Stockage

Architecture **logicielle**

- Ordonnanceur de tâches **OAR**
- Containerisation **Docker** et **Singularity** (HPC)
- RockyLinux, automatisation des tâches systèmes avec **Ansible**
- Programmation en environnement HPC avec **Nextflow**
- Serveurs Apache/**Nginx** pour la partie IHM
- ~ **10 langages** utilisés (C, Rust, Groovy, Java, Ruby, Bash, Python, R, php, js, Perl, SQL ...)
- **Git / GitLab** en repository du code source et intégration continue
- 7 bases de données (**mysql, postgres, sqlite**)

Architecture Matérielle



46 Machines Virtuelles



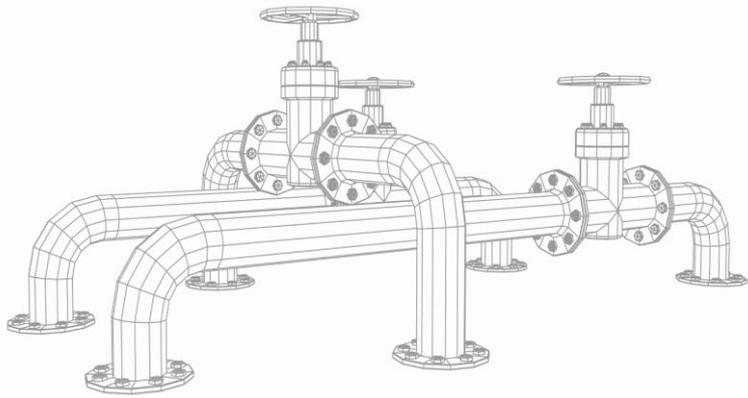
35 Serveurs de calcul



Stockage 1 Péta-octets



Cartes FPGA Dragen



Nos pipelines



■ Qualité

Scuba
DepthOfCoverage

■ Méthylation

GliomeEpic
OncoGenepic

■ Constitutionnel

DragenJG
GATK4

■ Somatique

Somatic.Mutect2
Somatic.Vardict
LAM
Lambda
Filt3r
DragenMRD

■ Variants Structuraux

CNVKit
CNV-Somatic
DragenCNV
Transloc

■ Splicing

Splicer
SpliceLauncher

■ HotSpot

MutationCounter

■ Annotation

AnatoleFlow

■ RNA

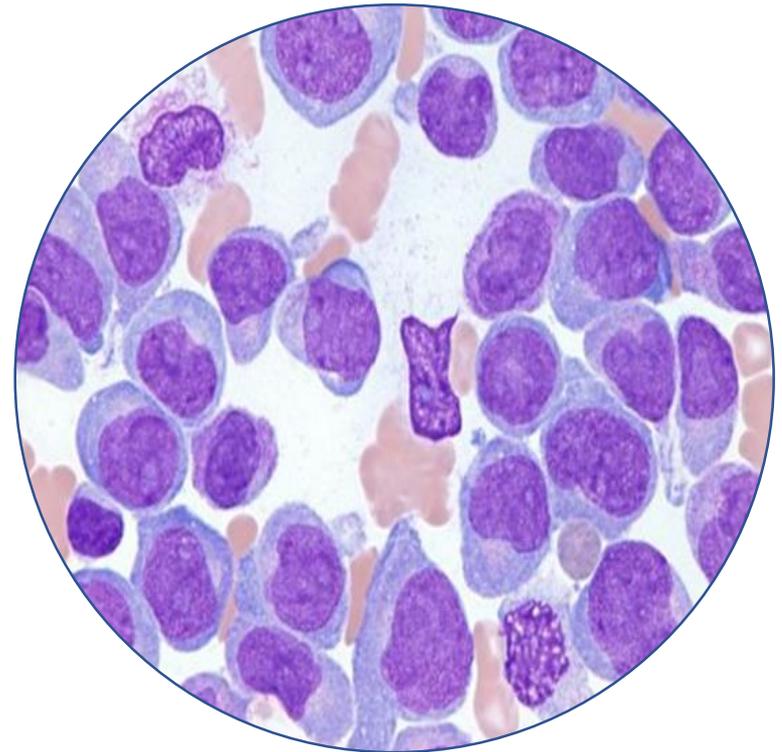
RNASeq

■ Sars-Cov-2

DragenCovid

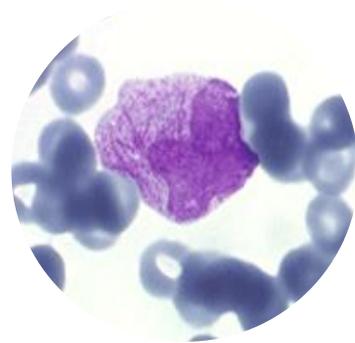
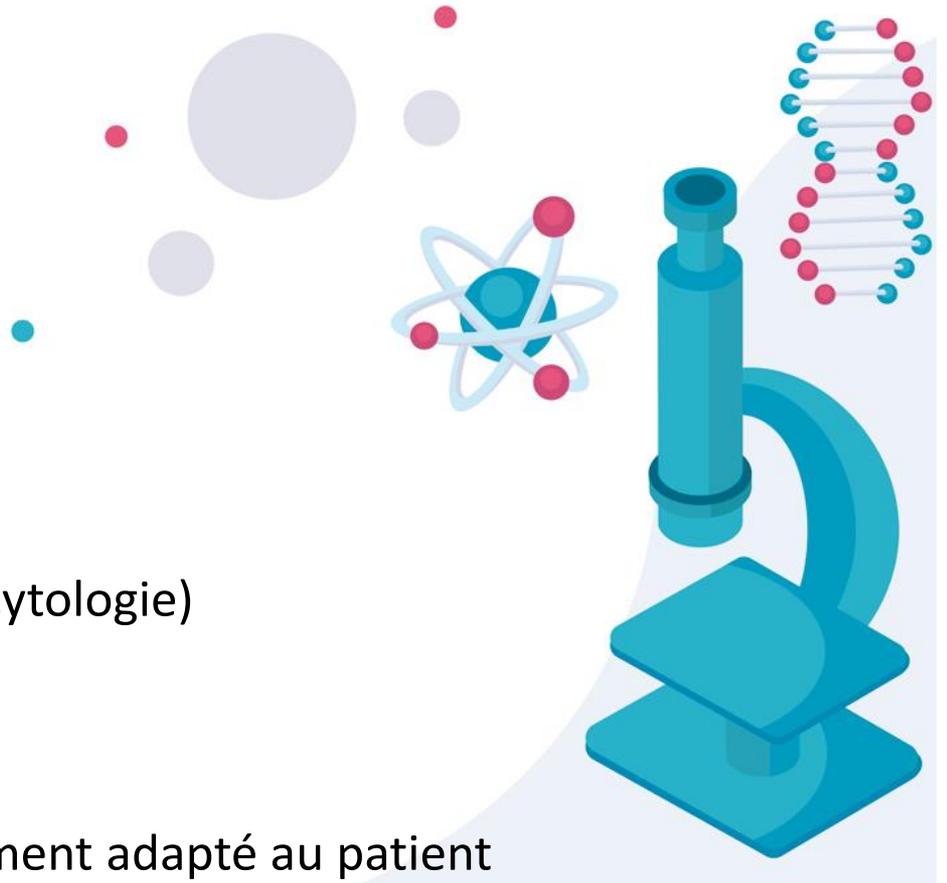
Leucémie Aiguë Myéloblastique

Cancer des cellules souches hématopoïétiques



Objectifs

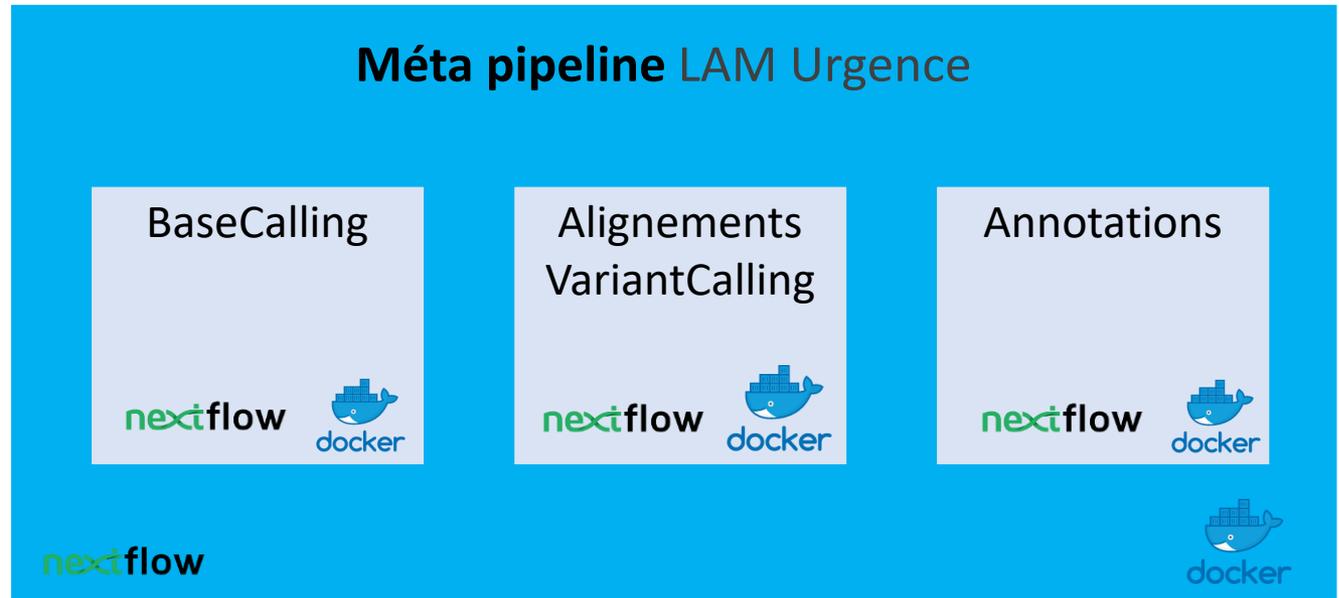
- Diagnostic (complémentaire à la cytologie)
- Pronostic
- Thérapeutique: Trouver un traitement adapté au patient
- Traiter rapidement des LAM **urgentes**





Exemple de **méta-pipeline** pour la **Leucémie Aiguë Myéloblastique**

Lancement
automatique



24 heures



Exemple de méta-pipeline pour la Leucémie Aiguë Myéloblastique

Dashboard: Superset Admin, 14 days ago

SAVE

24 rows 00:00:01.64

DATA CUSTOMIZE

TABLE 4k View all charts

Query

QUERY MODE

AGGREGATE RAW RECORDS

COLUMNS

- abc annotations_gene
- abc annotations_hgvsc
- abc annotations_hgvsp
- # variant_position
- abc variant_chromosome
- abc variant_reference
- abc variant_alternative
- abc annotations_clinvar_clnsig
- # annotations_gnomad_genom...
- # spliceai_ds_ag

annotations_gene	annotations_hgvsc	annotations_hgvsp	variant_position	variant_chromosome	variant_reference	variant_alter
ACTN2	NM_001103.4:c.2154+741G>T	N/A	236755939	1	G	T
ACTN2	NM_001103.4:c.2155-994G>A	N/A	236756492	1	G	A
ACTN2	NM_001103.4:c.2154+608G>A	N/A	236755806	1	G	A
ACTN2	NM_001103.4:c.2155-616T>G	N/A	236756870	1	T	G
ACTN2	NM_001103.4:c.2155-456T>C	N/A	236757030	1	T	C
ACTN2	NM_001103.4:c.2155-807G>A	N/A	236756679	1	G	A
TTN	NM_001267550.2:c.30802+160C>T	N/A	178696961	2	G	A
SCN5A	NM_000335.5:c.393-3301del	N/A	38625789	3	TG	T
SCN5A	N/A	N/A	38649750	3	GTC	G
SCN5A	NM_000335.5:c.392+2260T>C	N/A	38628051	3	A	G
VCL	NM_014000.3:c.2949+176C>T	N/A	74112288	10	C	T
TNNC1	N/A	N/A	52457771	3	T	TTTGCTG
RBM20	NM_001134363.3:c.192-13409A>T	N/A	110767392	10	A	T
RBM20	NM_001134363.3:c.191+6826A>G	N/A	110651471	10	A	G
RBM20	NM_001134363.3:c.192-13372A>G	N/A	110767429	10	A	G
RBM20	NM_001134363.3:c.*909T>G	N/A	110836887	10	T	G
RBM20	NM_001134363.3:c.3452-3281G>A	N/A	110827780	10	G	A

■ 8 patients / run

■ 3 runs par semaine



bioinfo@chu-lille.fr