



**Plateforme de Recherche de Mutations**  
**Laboratoire de Bioinformatique et d'Analyse de Séquences**



- Status: Public Institute (**Creation 1997**)
- Mission : provide high-throughput sequencing data to the French Academic community , and carry out in-house genomic projects
- Part of the CEA Institut de Génomique since 05/2007

ABI 3730	19
454/GSFLX/TITANIUM	2
Solexa	2
SOLID	1

## **Bioinformatics service to sequencing and research projects.**

Sequencing and genome annotation projects of GENOSCOPE

Metagenomics support

**Support to the Mutation Discovery Facility**

## **Research activities (UMR research focus)**

Eukaryote Genome Analysis. Evolutive and comparative genomics

Metagenomics genetics/functional diversity of microbial populations

“Structural Genomics” : Discovery of new enzyme activities.

## **Bioinformatics development projects**

Improve service activity

To adapt methodology and activity for research UMR objectives

## A great promise

- Comparative genomics
- Quantitative transcriptome analysis
- High throughput mutation discovery (re-sequencing)
- Epigenomics application
- Functional genomics chip/seq sequencing

## A great Challenge for bioinformatics

- Maintain quality of the service
- Tackle the new great promise

Rapidly moving technologies

Dramatic change in quantitative capacity of sequence production

Single reads are less informative (shorter) → “de novo” sequencing

Quality of data is still to normalized :

- Understanding intrinsic biases of each technologies

- Normalization between technologies

Deal with change in sequence production rate (informatics)

**Data mining interface to manage huge amount of information**

Plateforme d'identification de mutations humaines par séquençage à haut débit - Site du Genoscope - Mozilla Firefox

File Edit View History Bookmarks Tools Help

http://www.genoscope.cns.fr/spip/Plateforme-d-identification-de.html

Most Visited

Gmail - aniversário do Pierre... Plateforme d'identification...

cea GENOSCOPE Centre National de Séquençage

ACCUEIL PRÉSENTATION SÉQUENÇAGE RECHERCHE RESSOURCES PUBLICATIONS

Accueil du site > Ressources > Plateforme Mutations > Plateforme d'identification de mutations humaines par séquençage à haut débit (...)

**Plateforme d'identification de mutations humaines par séquençage à haut débit**

Ressources bioinformatiques

Plateforme Mutations

Serveurs externes

Recherche

Modalités d'accès  
Annexe scientifique



"Lettre du 11 décembre 2008"

*L'identification des causes des pathologies humaines d'origine génétique est loin d'être achevée. Il reste en particulier à identifier les gènes les plus rarement impliqués. Ils n'en sont pas moins importants sur le plan scientifique et médical et cette identification reste une condition indispensable pour la compréhension des processus biologiques concernés. Les GIS Institut des maladies rares et IBISA, les Instituts thématiques de l'Inserm de Génétique et Développement et de Neurosciences, neurologie, psychiatrie et le Genoscope - Centre national de séquençage du CEA - ont décidé de constituer une plateforme d'identification de mutations, ci-après dénommée la plateforme « mutations ». Cette plateforme utilisera une approche combinée d'enrichissement par hybridation et de séquençage à haut débit pour identifier des mutations rares dans des pathologies humaines. La plateforme sera utilisée en priorité pour les maladies monogéniques.*

**Modalités d'accès à la plateforme « mutations » :**

- Les projets seront portés exclusivement par des équipes académiques et pourront être envoyés tout au long de l'année. Les projets seront sélectionnés par un Conseil Scientifique qui se réunira tous les 3 mois.
- La première réunion du Conseil pour évaluation des projets est prévue en Février 2009.

## **Production :**

Suivi de la production par un LIMS (traçabilité, qualité)  
Traitement automatique (traitements d'image,  
Gestion et organisation des données)

## **Bioinformatique :**

Traitement automatique des données  
Mapping (alignement des lectures)  
Identification des SNPs  
Communication des résultats (interfaces)  
Gestion et organisation des données  
Support à la manipulation des données  
Support à l'interprétation

**Data management** : Laboratoire d'Informatique Scientifique, Claude Scarpelli

**Suivi des projets de la plateforme**

Vincent Meyer

Marc Wessner (Développements spécifiques plateforme)

**Développements bioinformatiques (nouvelles technologies / nouvelles approches)**

Equipe développement bioinformatique (Jean-Marc Aury)

Benjamin Noël (annotation, interfaces)

*contact: [pfm@genoscope.cns.fr](mailto:pfm@genoscope.cns.fr)*