

## PDP Bioinfo CHU Bordeaux

Avec plus de 8 000 pathologies répertoriées, les maladies rares constituent un groupe large et hétérogène de pathologies. Elles constituent un problème de santé publique majeur par la difficulté de leur prise en charge, tant sur le plan diagnostique que thérapeutique. Le diagnostic souvent difficile repose sur de multiples évaluations cliniques, de nombreux examens complémentaires possiblement invasifs, des analyses chromosomiques, des analyses ciblées de gènes connus et plus récemment l'analyse ciblée de l'ensemble des gènes connus en pathologie humaine (séquençage haut débit). Dans le cadre de ces maladies, mais aussi dans celui des cancers ou encore des virus tels que le sars-cov2, le séquençage s'impose pour offrir à des centaines de milliers de patients un diagnostic plus rapide. Pour cela, le CHU de Bordeaux s'est doté de séquenceurs haut débit (deux nextseq550 ainsi qu'un Iseq). Ces séquenceurs contrairement à d'autres ne sont pas adossés à un gestionnaire.

L'objectif de ce projet sera de développer l'interface web de gestion des runs de l'ensemble des séquenceurs du pôle de Biologie et Pathologie du CHU de Bordeaux. Pour chacun des runs, cette interface devra mettre à disposition les données de qualité du séquençage qui seront calculées puis, si ces données sont de qualité suffisante, mettre à disposition les données de qualité des différentes étapes des pipelines associés déjà utilisés en routine. Enfin, une fois les calculs des pipelines terminés, l'interface web permettra de récupérer les fichiers générés (fastq, bam, vcf...).

En parallèle, cette interface permettra aux utilisateurs de rentrer les données liées aux patients et aux extractions pour les enregistrer dans la base de données et générer automatiquement les fichiers nécessaires à l'analyse du run. Puis, une fois générées par les pipelines, les données de séquençage seront automatiquement sauvegardées dans cette base de données. Celle-ci devra tenir compte des contraintes des différentes disciplines impliquées. A ce jour deux bases de données similaires ont déjà été développées dans deux services, il s'agira donc de les combiner afin de les fusionner en tenant compte de leurs particularités. Enfin, l'interface web devra permettre aux utilisateurs de réaliser des requêtes simples et rapides sur cette base de données.