

# Highlights sur les activités internationales : quelques projets santé

<https://frama.link/lfb-ag20-international-activities>

David Salgado



# *La communauté ELIXIR hCNV*

## Participation IFB à la communauté hCNV

- Orphanet (Marc Hanauer, David Lagorce et Ana Rath)
- IFB-Core (Victoria Dominguez del Angel)
- MMG-GBIT (Christophe Bérout et David Salgado) - Co-leader



### Human Copy Number Variation

Aims to make it easier to detect, annotate and interpret human Copy Number Variations (hCNVs).

## Principaux faits marquants de 2020:

Publication de la [feuille de route](#) de la communauté - (Salgado D. et al. F1000 research 2020)

Dépôt de 2 IS pilotées par la communauté hCNV

- Extension/développement des protocoles d'échange de données de CNV (M. Baudis)
- Données de séquençage de référence pour faciliter le benchmark d'outils de détection de mutations (C. Bérout)

Porteur de [projets](#) lors des deux derniers [Biohackathon](#) (2019 et 2020)

- Beacon4CNV ⇒ Participation au GA4GH - ELIXIR - EJP-RD Beacon scout for Structural Variants
- Containerisation d'outils de détection de CNV et infrastructure de benchmark

# Projet BioHackathon - CNV containers and Benchmark

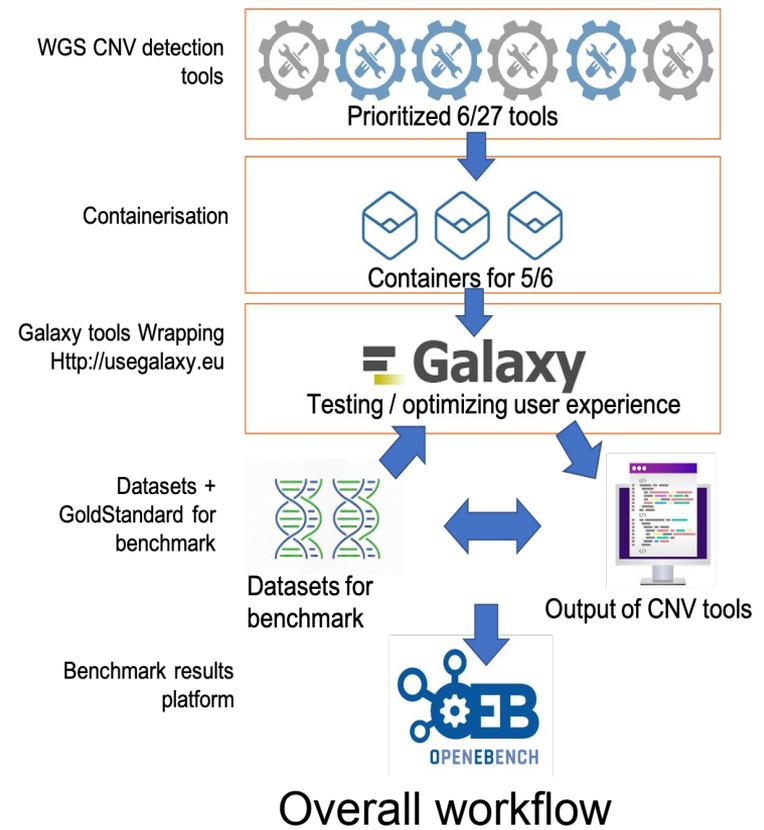
Projet proposé par : Salvador Capella (Tools), Björn Grüning (containers/Galaxy), Krzysztof Poterlowicz (Galaxy/hCNV), David Salgado (hCNV)

**Objectif** : Etudier la faisabilité d'une infrastructure de comparaison d'outils de détection de CNV communautaire à base de "biocontainers" et au travers de l'infrastructure Galaxy

Environ 15 participants pendant 4 jours



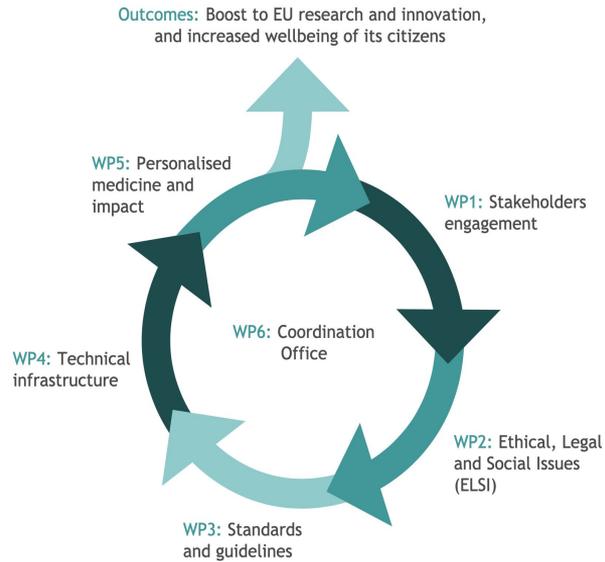
ELIXIR Galaxy  
ELIXIR hCNV  
ELIXIR Training  
ELIXIR Tools  
**EOSC-Pillar** <- INSERM+IFB  
TransBioNet  
...



# *Le projet Beyond 1 Million Genomes (B1MG)*

**Objectif:** Mise en place de méthodes permettant aux chercheurs et généticiens d'accéder aux données génotypiques et phénotypiques d'individus en Europe

**Projet de coordination** pour assister l'initiative 1+ Million Genomes, dont l'objectif est de permettre l'accès aux données de plus d'1 million de génomes séquencés en Europe d'ici 2022.



Les 6 workpackages du projet B1MG

l'IFB est le seul représentant français

Participe au WP4 - Infrastructure Technique-

A pour mission d'organiser un **workshop** sur la synchronicité entre la réglementation et la technologie pour le partage des données

Doit être organisé pour septembre 2021

Participe en décembre à un **workshop sur les données synthétiques**

## *Autres faits marquants*

## **ELIXIR Focus Groups :**

Incubateurs d'idées pour la mise en place de communautés ou de futurs projets européens

Plusieurs participants français

Health Data

Cancer Data - Macha Nikolski (co-lead)

Inscriptions via Intranet ELIXIR

## **Dans les autres Communautés ELIXIR Human Data (Rare Diseases / Federated Human Data)**

Les partenaires français restent peu présents

Responsable de la **mise en place de Services Bundles** sur les outils / méthodes / trainings pour la détermination de la pathogénicité de variants (David Salgado)

Participation aux **efforts de standardisation et aux protocoles d'échange de données** Beacon scouts Variant Structuraux (Geoffroy Véronique, Jean Muller, David Salgado)

Contribution à la **nouvelle feuille de route d'ELIXIR Human Genomics and Translational Data Group**  
=> Expliquer les actions entreprises (IS, partenariats) par ELIXIR dans le domaine des Human Communities