



CoDE-seq

Analyse combinée Exome – CNV

A partir de 530
euros par
échantillon*

Notre plateforme a développé une **solution performante** permettant l'**analyse combinée exome - CNV** : le **CoDE-seq** : [https://www.molmetab.com/article/S2212-8778\(18\)30427-7/fulltext](https://www.molmetab.com/article/S2212-8778(18)30427-7/fulltext)

Nous vous proposons :

- ➔ l'extraction des ADNs (optionnel)
- ➔ la préparation et capture automatisées des librairies,
- ➔ le séquençage via **NovaSeq 6000**, HiSeq 4000 ou NextSeq, Illumina
- ➔ l'**analyse** de données, avec l'appui d'une équipe d'ingénieurs bioinformaticiens



- Conception et gestion du projet par une équipe d'experts
- Contrôle qualité à la réception de vos échantillons
- Type d'échantillon : ADN génomique** extrait à partir de sang total, de salive (kit Oragene), de lignées cellulaires, de tissus.
- Analyse bioinformatique*** : livraison de données via téléchargement ou DDE - FastQ – QC

Délai d'exécution : selon projet

Nos équipements (HiSeq 4000, NextSeq 500, HiSeq 2500, MiSeq) sont également disponibles pour vos projets de séquençage Ready to load

Contactez nous :

<http://ligan.good.cnrs.fr/informations-pratiques/contact/>

Adresse

Laboratoire : CNRS UMR 8199
EGID - UMR 8199
Pôle Recherche - 1er étage Aile Ouest
1 place de Verdun
59045 LILLE CEDEX

Contact

Véronique DHENNIN
Veronique.Dhennin@cnrs.fr
contact-good@listes.egid.fr
+33 374 008 127
<http://ligan.good.cnrs>



*Le prix dépend du nombre d'échantillons à analyser et de la profondeur de séquençage souhaitée

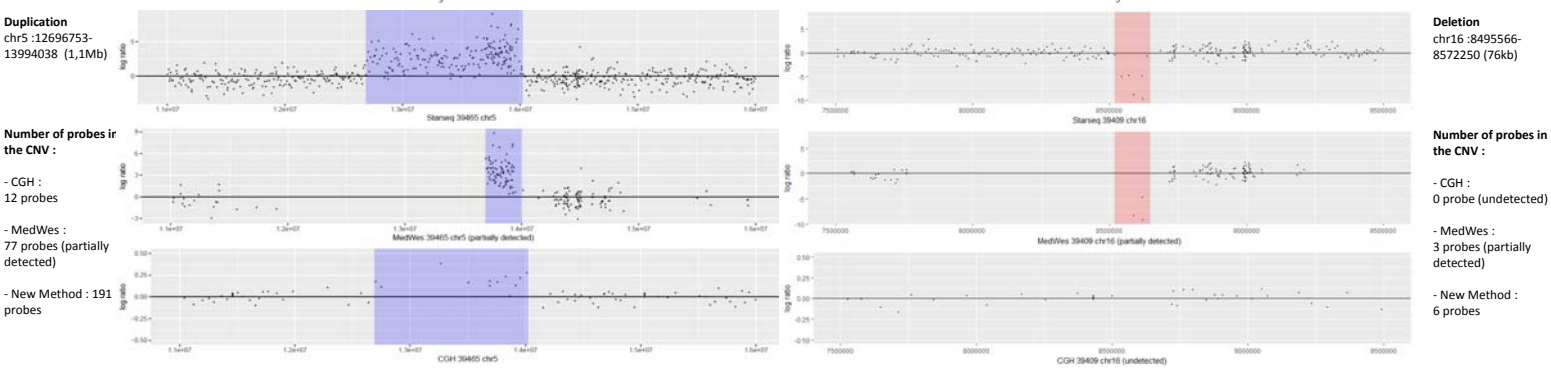
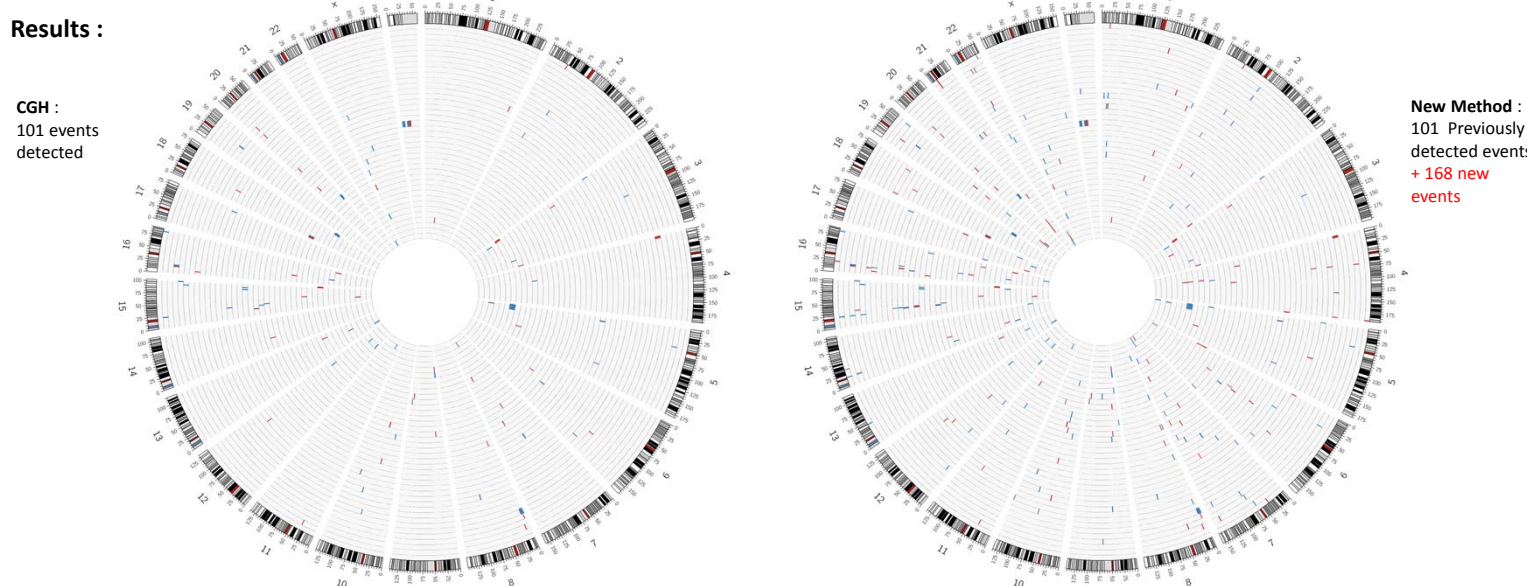
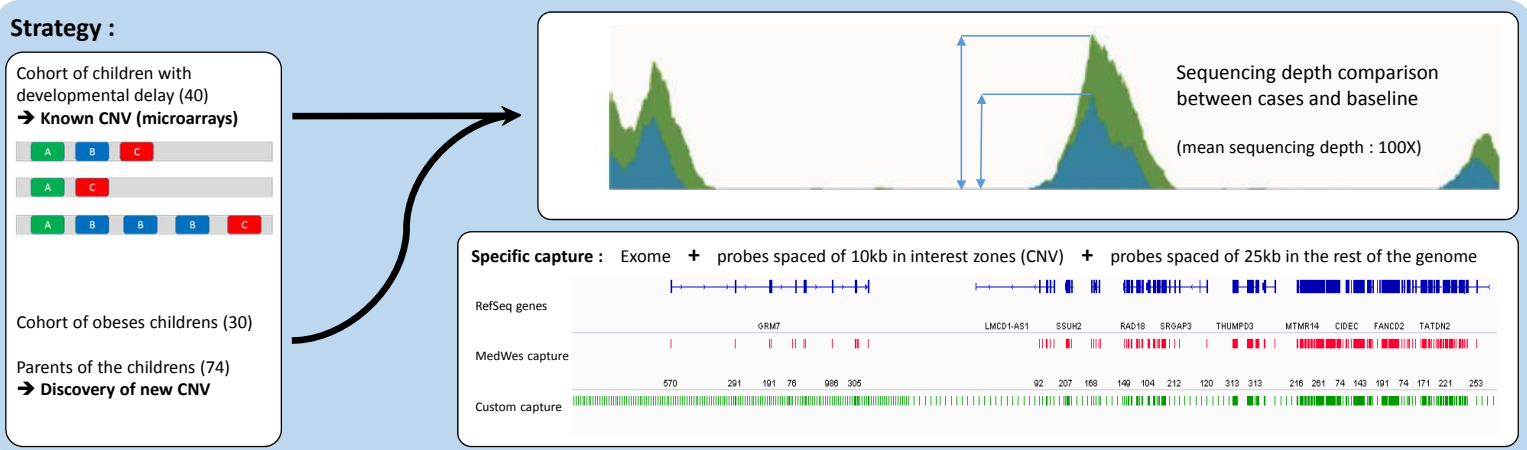
** La qualité des données peut être variable en fonction de la nature de l'échantillon

*** Une analyse bio-informatique additionnelle peut être fournie sur demande

Optimization of a next generation sequencing innovative protocol for the accurate detection of punctual mutations and copy number variant in children with developmental delay

M. Derhourh^{1*}, L. Montagne^{1*}, E. Vaillant¹, E. Durand¹, B. Toussaint¹, D. Thuillier¹, I. Rabearivelo¹, F. De Graeve¹, O. Sand¹, B. Delobel², P. Froguel^{1,3}, A. Bonnefond¹
¹Univ. Lille, CNRS UMR 8199 - EGID, Institut Pasteur of Lille, Lille, France.
²Hôpital Saint-Vincent de Paul, Lille, France.
³Imperial College, London, UK.

Background and aims: Although next generation sequencing (NGS), in particular exome sequencing, is becoming widely used and relatively inexpensive for the molecular diagnosis of punctual coding mutations, the use of microarrays is still the gold standard method for the detection of copy number variants (CNVs). Here, we developed a NGS-based tool for an accurate detection of both punctual mutations and CNVs in only one step for the molecular diagnosis of patients with genetic disorders.



Conclusion: We demonstrated that the use of a custom capture associated with NGS enables the accurate detection of CNVs and punctual mutations in only one step. We are currently sequencing the other patients from the cohort. We aim to replace the use of classical exome sequencing by this new technique as it brings potentially new information about the disease with a similar cost.

References :

- Talevich, E. *et al.* CNVkit: Genome-Wide Copy Number Detection and Visualization from Targeted DNA Sequencing. *PLoS Computational Biology* 12:e1004873.
- Framer, M. *et al.* Discovery and statistical genotyping of copy-number variation from whole-exome sequencing depth. *American Journal of Human Genetics* 91, 597-607 (2012).
- Li, J. *et al.* CONTRA: copy number analysis for targeted resequencing. *Bioinformatics* 28, 1307-1313 (2012).
- Hong, S. *et al.* Assessing the reproducibility of exome copy number variations predictions. *Genome Medicine* 8, 82 (2016).