

## Plateforme de génomique



**Christine Bole –Feysot**

Responsable technique  
[christine.bole@fondationimagine.org](mailto:christine.bole@fondationimagine.org)

### Responsable scientifique

Laurence Colleaux

### Membres de l'équipe

Mohammed Zarhrate  
Solenn Pruvost

La Plateforme de génomique de la Fondation *Imagine* a été créée en 2008 avec pour mission d'offrir à la communauté scientifique du site Necker-Enfants malades des prestations de haut niveau dans le domaine du génotypage, du séquençage très haut-débit et de l'expression génique. Le design expérimental, l'analyse et l'interprétation des résultats sont menés en collaboration avec les chercheurs et la plateforme de bioinformatique.



### Equipements et Prestations

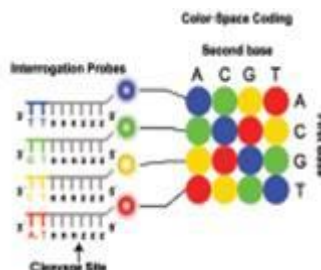
La plateforme est équipée de :

- Une station GeneChip Affymetrix constituée de deux fours à hybridation, deux stations fluidiques et un scanner à fluorescence.
- Un séquenceur nouvelle génération très haut-débit SOLiD, Life technologies
- Un bioanalyseur 2100 Agilent Technologies
- Un spectrophotomètre Nanodrop ND-1000 (Thermo Scientific) et un fluorimètre QuBit (Invitrogen)
- Un S2 Covaris et un Hydroshear GeneMachines pour fragmenter l'ADN
- Un EZ Bead Sytem pour faire les PCR en émulsion
- Un appareil de PCR en temps réel StepOne (Applied Biosystems)



Elle assure:

- Une aide au design expérimental
- La vérification de la qualité des échantillons d'ADNs et d'ARNs.
- L'amplification, le marquage et l'hybridation des sondes sur les puces Affymetrix de type GeneChips® Mapping arrays 250K, puces d'expression et Genome-Wide Human SNP.6 arrays
- La construction des banques de fragments, les PCR en émulsion et le séquençage avec le séquenceur à haut-débit
- L'analyse primaire des données et leur transfert à la plateforme de bioinformatique pour la suite de l'analyse



Les applications proposées sont :

- Gene expression profiling chez l'homme et la souris
- Analyse de Copy Number Variation
- Analyse de liaison et étude d'association
- Reséquençage de régions ciblées
- Séquençage de produits de chromatine-immunoprécipitation (ChIP-Seq)

### Les meilleures publications

1. Côte M. et al. Munc18-2 deficiency causes familial hemophagocytic lymphohistiocytosis type 5 and impairs cytotoxic granule exocytosis in patient NK cells. *J Clin Invest.* 2009 Dec; 119(12):3765-73.
2. Philippe O. et al. Combination of linkage mapping and microarray-expression analysis identifies NF-kappaB signaling defect as a cause of autosomal-recessive mental retardation. *Am J Hum Genet.* 2009 Dec; 85(6):903-8.
3. Thomas S. et al. Next -Generation Sequencing of a 4.1 Mb Linkage Interval Reveals FLVCR2 Deletions and Mutations in Lethal Cerebral Vasculopathy. *Hum Mutat.* 2010 Oct; 31(10):1134-41.
4. Magerus-Chatinet A. et al. Bi-allelic germline and somatic events affecting the TNFRSF6 gene are associated with the onset of autoimmune lymphoproliferative syndrome. *J Clin Invest.* In press.