**28 – Informations BBS Avril 2011. Résumé par F.Lestel d’articles parus sur Internet**

*Comme toujours, sous réserve d’éventuelles erreurs de l’article originel ou de la traduction*

**1) Base de données anomalies génétiques**

Il existe une nomenclature commune des variations génétiques : la terminologie du *Locus-Reference-Genomic* ([www.lrg-sequence.org](http://www.lrg-sequence.org/page.php)), qui n’est pas suffisamment utilisée à l’heure actuelle. Tous les variants devraient être déclarés dans la base de données spécifique d’un locus (*Locus-Specific DataBase*, LSDB). Mais il n’existe pas encore de terminologie universelle pour le stockage des données cliniques. Un service Web a été mis en place pour mieux communiquer

Actuellement, quelque 150 génomes entiers sont séquencés chaque jour. Chacun révèle 250 à 300 variants de type « perte de fonction », dont 100 ont déjà été impliqués dans des troubles héréditaires. Personne ne sait comment gérer ce tsunami d’informations. Les projets s’appellent « Séquençage de génome entier »(*Whole Genome Sequencing*, WGS) et le Séquençage d’exome entier (*Whole Exome Sequencing*, WES).

**2) Conférences à venir (rappel)**

2.1) la conférence de Northampton, UK est le Samedi 16 Avril 2011. Phil Beales, Nicholas Katsanis et Hélène Dollfus feront le point sur les avancées génétique du syndrome. J’y serai et vous raconterai !

2.2) la conférence DeViNT (Déficients Visuels & Nouvelles Technologies) aura lieu le jeudi 26 Mai 2011 à Sophia-Antipolis (Alpes Maritimes), et fera le point sur les nouvelles technologies appliquées aux aveugles ou déficients visuels. La langue est le français, mais il y aura des intervenants en anglais avec traduction simultanée en français.

Un programme préliminaire se trouve sous :

<http://devint.polytech.unice.fr/index.html>

**28 – Information BBS April 2011. Summary by F.Lestel of articles from Internet**

*As usual, without guarantee of possible mistakes in the original article or in the translation.*

**1) Data Base genetic anomalies**

The common nomenclature of genetic variations is the *Locus-Reference-Genomic* ([www.lrg-sequence.org](http://www.lrg-sequence.org/page.php)), unsufficiently used nowadays; it provides a coordinate system for permanent and unambiguous reporting of disease-causing variants.

All variants of a locus should be declared in the specific database (*Locus-Specific DataBase*, LSDB). But there is no universal terminology for the storage of clinical data. A Web service has been put in place to better communicate.

Presently, about 150 full genomes are sequenced each day. Each has 250 to 300 variants type « loss of function », out of which 100 have already been implied in inherited troubles. Nobody knows haw to handle this overflow of information. Projects are *Whole Genome Sequencing*, (WGS) and *Whole Exome Sequencing* (WES).

2) Conferences to come (reminder)

2.1) The conference of Northampton, UK is on Saturday 16 April 2011. Phil Beales, Nicholas Katsanis and Hélène Dollfus will speak about genetics of the syndrome. I’ll be there and report to you !

2.2) the DEViNT conference will take place on Thursday 26 May 2010 in Sophia-Antipolis (French Silicon Valley, in-between Cannes and Nice)

DeViNT is a French acronym which means « New Technologies for Visually Impaired ». The language is French, with some English speakers with real time translation.

The preliminary programme can be found on :

<http://devint.polytech.unice.fr/index.html>

Detailed programme and English translation will be provided soon.

**28 – Information BBS April 2011. Summary by F.Lestel of articles from Internet**

*As usual, accuracy of translations is not guarranted.*

**1) Locus-Reference-Genomic**

à traduire.

**2) EURO-WABB**

The project [EURO-WABB](http://www.euro-wabb.org/), is part of the European programme for Health 2008-2013 and which asks for creation of new registries about rare diseases.

Source : [http://www.euro-rare-diabetes.org/project.jsp](http://www.eurordis.org/fr/content/un-nouveau-registre-sur-les-diabetes-rares)