

Set de données Omic minimum OSIRIS pour le recueil dans les applications locales
Version 1.1

Groupe d'items	Objectif(s) d'exploitation(s)	N° Item	Statut du recueil	Item	Définition de l'item	Valeur attendue
1. Méthode(s) et Technologie(s) de détection	Méthode(s) et technologie(s) de détection des anomalies génétiques	1.1	obligatoire	Méthode d'analyse	Code OSIRIS de la méthode d'analyse moléculaire utilisé.	OSIRIS:O6-1 : ChIP-on-Chip OSIRIS:O6-2 : ChIP-seq OSIRIS:O6-3 : Puce à ADN OSIRIS:O6-4: Séquençage ciblé du génome OSIRIS:O6-5 : Séquençage de l'exome OSIRIS:O6-6 : Spectrométrie de masse OSIRIS:O6-7 : Puce de ADN méthylé après immuno-précipitation (MeDIP-Chip) OSIRIS:O6-8 : Séquençage de l'ADN méthylé après immuno-précipitation (MeDIP-seq) OSIRIS:O6-9 : Puce pour l'étude de la méthylation OSIRIS:O6-10 : Puce transcriptome OSIRIS:O6-11 : Séquençage ciblé de transcriptome OSIRIS:O6-12 : Séquençage entier du transcriptome OSIRIS:O6-13 : Puce protéique en phase inverse (RPPA) OSIRIS:O6-14 : Séquençage entier du génome après traitement par le bisulfite OSIRIS:O6-15 : Séquençage du génome entier OSIRIS:O6-16 : Puce microARN OSIRIS:O6-OTH pour autre
		1.2	optionnel	Numéro d'accèsion GEO	Numéro d'accèsion de la méthode d'analyse moléculaire dans la base de données GEO (Gene Expression Omnibus)	N° d'accèsion GEO (format GPLxxx)
		1.3	obligatoire (cond 1.1)	Nom de la technologie	Nom de la technologie utilisé permettant la mise en oeuvre de la méthode d'analyse.	Code OSIRIS de la technologie
		1.4	optionnel	Nom du panel de gènes	Dans le cas d'un séquençage ciblé, le nom du panel de gènes utilisé. Il peut s'agir du nom d'un panel « maison » ou commercial.	UMLS:C1272460 : Not applicable OSIRIS:O10-1 : Ion AmpliSeq Cancer Hotspot Panel v2 OSIRIS:O10-2 : Ion AmpliSeq Colon and Lung Cancer Research Panel v2 OSIRIS:O10-3 : Ion AmpliSeq Comprehensive Cancer Panel OSIRIS:O10-4 : Ion AmpliSeq Oncomine Comprehensive Assay OSIRIS:O10-5 : Ion AmpliSeq Oncomine Focus Assay OSIRIS:O10-6 : Ion AmpliSeq TP53 Research Panel OSIRIS:O10-7 : Lyric: Ion AmpliSeq Profiler OSIRIS:O10-8 : QIAGEN GeneRead DNAseq Targeted Panels V2 OSIRIS:O10-9 : SAFIRO2 Panel OSIRIS:O10-10 : Mosc3 OSIRIS:O10-OTH : autre
		1.5	obligatoire	Nom du logiciel d'analyse	Le nom du logiciel ayant permis d'analyser les données moléculaires issues de la technologie d'analyse. Il peut s'agir du nom d'une chaîne d'analyse bioinformatique ad hoc ou d'un logiciel commercial.	Chaîne de caractères

		1.6	optionnel	Date de l'expérience	Date à laquelle l'expérience a été réalisée	Date
2. Profil génomique	Qualification et appréciation globale du profil génomique de la tumeur	2.1	optionnel	Pourcentage de cellules tumorales	Pourcentage de cellules tumorales de l'échantillon tissulaire.	Entier entre 0 et 100
		2.2	optionnel	Ploidie	Le nombre d'exemplaires complets de jeux de chromosomes.	UMLS:C0018590 : Haploïde UMLS:C0012568 : Diploïde UMLS:C3536727 : Triploïde UMLS:C0333694: Tetraploïde OSIRIS:O13-OTH: autre
		2.3	optionnel	Complexité génomique	Le nombre de points de cassure résultant de réarrangements chromosomiques.	Entier
3. Catalogue des altérations génétiques du cancer	Type d'altération génétique	3.1	obligatoire	Type d'altération	Le code OSIRIS du type de l'altération génétique.	OSIRIS:O15-1 : Expression de gènes OSIRIS:O15-2 : Expression de protéines OSIRIS:O15-3 : Fusion OSIRIS:O15-4 : Variation du nombre de copies OSIRIS:O15-5 : Mutation OSIRIS:O15-6 : Modification structurelle OSIRIS:O15-7 : Facteur de transcription OSIRIS:O15-8 : Modification de la chromatine OSIRIS:O15-9 : Isoforme du transcript OSIRIS:O15-10 : Site d'insertion virale
	Version du génome de référence	3.2	obligatoire	Version du génome de référence	La version du génome de référence utilisée pour la reconstruction du génome tumoral.	OSIRIS:O22-1 pour GRCh37 OSIRIS:O22-2 pour GRCh38
	Localisation génomique	3.3	obligatoire	Chromosome	Localisation chromosomique.	Code LOINC (format LAxxxx-x)
		3.4	obligatoire	Position de début	Position de début de l'altération génétique sur le chromosome.	Entier (1 à n)
		3.5	obligatoire	Position de fin	Position de fin de l'altération génétique sur le chromosome.	Entier (1 à n)
		3.6	optionnel	Carte cytogénétique	Localisation sur la carte cytogénétique.	Code UCSC
4. Mutation(s)	Mutations (cond 3.1 = OSIRIS:O15-5)	4.1	obligatoire	Type	Le type de la mutation.	LA6692-3 : Délétion LA6686-5 : Duplication LA6687-3 : Insertion LA6688-1 : Insertion/Délétion LA6689-9 : Inversion LA6690-7 : Substitution OSIRIS:O55-1 : Site d'insertion viral OSIRIS:O55-2 : Delins
		4.2	obligatoire	Type cellulaire	Type cellulaire où se produit la mutation.	LA6683-2 : Germinale LA6684-0 : Somatique LA10429-1 : Prénatale LA18197-6 : Non connu
		4.3	optionnel	Zygotie	Zygotie de la mutation.	LA6703-8 : Hétéroplasmique LA6704-6 : Homoplasmique LA6705-3 : Homozygote LA6706-1 : Hétérozygote LA6707-9 : Hémizygote
		4.4	obligatoire	Allèle de référence	L'allèle vu sur le brin avant du génome de référence.	Chaîne de caractères
		4.5	obligatoire	Allèle alternatif	L'allèle résultant d'un événement de mutation somatique durant la tumorigénèse.	Chaîne de caractères
		4.6	obligatoire	Profondeur	Nombre de «reads» à la position génomique de la mutation.	Entier
		4.7	obligatoire	Profondeur de l'allèle alternatif	Nombre de «reads» contenant l'allèle alternatif à la position génomique de la mutation.	Entier

		4.8	optionnel	Biais du brin d'ADN	Existe-t-il un biais du brin de l'ADN ?	oui non
5. Variabilité du nombre de copies	Variabilité du Nombre Copies (VNC) (cond 3.1 = OSIRIS:O15-4)	5.1	obligatoire	Type de VNC	Le type de variation du nombre de copies.	OSIRIS:O49-1 : Amplification OSIRIS:O49-2 : Gain OSIRIS:O49-3 : Normal OSIRIS:O49-4 : Délétion hétérozygote OSIRIS:O49-5 : Délétion Homozygote OSIRIS:O49-6 : Copie neutre OSIRIS:O49-7 : Isodisomie
		5.2	optionnel	Nombre de copie(s)	Estimation du nombre de copies de l'ADN.	Entier
		5.3	obligatoire	Intensité du signal	L'intensité du signal mesurée.	Décimal
		5.4	optionnel	Perte d'hétérozygotie (LOH)	Le fragment se situe-t-il dans une région avec perte d'hétérozygotie ?	oui non
		5.5	optionnel	Taille du segment	Taille du segment	Entier
6. Expression génétique	Expression des gènes (cond 3.1 = OSIRIS:O15-1)	6.1	obligatoire	Type de quantification	La quantification utilisée pour la mesure d'expression du gène.	OSIRIS:O84-1 : Valeur d'expression brute OSIRIS:O84-2 : Valeur d'expression normalisée
		6.2	obligatoire	Valeur d'expression	La valeur d'expression du gène.	Décimal
7. Fusion(s)	Fusion(s) (cond 3.1 = OSIRIS:O15-3)	7.1	optionnel	Type de fusion	Le type de fusion.	LA26331-1 : Translocation OSIRIS:O281 : Readthrough
		7.2	obligatoire	Chromosome en 5'	Localisation chromosomique 5'.	Code LOINC (format Lxxxxx-x)
		7.3	obligatoire	Location 5'	Location génomique 5'	Entier
		7.4	obligatoire	Chromosome en 3'	Localisation chromosomique 3'.	Code LOINC (format Lxxxxx-x)
		7.5	obligatoire	Location 3'	Location génomique 3'	Entier
		7.6	optionnel	Cadre de lecture	La Fusion a-t-elle décalé le cadre de lecture de l'ADN ?	oui non
		7.7	obligatoire	Profondeur de la fusion	Nombre de paires de «reads» couvrant la fusion.	Entier
		7.8	optionnel	Profondeur du point de fusion	Nombre de paires de «reads» couvrant le point de fusion.	Entier
8. Annotation(s) moléculaire(s)	Annotation(s) de l'altération génétique à partir des bases de données en biologie moléculaire	8.1	obligatoire	Entité moléculaire	Code OSIRIS de l'entité moléculaire où se trouve l'altération génomique.	OSIRIS:O24-1 : gene OSIRIS:O24-2 : miRNA OSIRIS:O24-3 : piRNA OSIRIS:O24-4 : mRNA OSIRIS:O24-5 : ncRNA OSIRIS:O24-6 : ORF
		8.2 (cond 8.1)	obligatoire	La base de données répertoriant l'entité moléculaire	Le code OSIRIS de la base de données utilisé permettant de nommer précisément l'entité moléculaire.	OSIRIS:O25-1 : HGNC OSIRIS:O25-2 : miRDB OSIRIS:O25-3 : Entrez OSIRIS:O25-4 : Human lincRNA Catalog
		8.3 (cond 8.2)	obligatoire	Identifiant de l'entité moléculaire	L'identifiant de l'entité moléculaire dans la base de données.	Chaîne de caractères
		8.4 (cond 8.1 = OSIRIS:O24-1)	obligatoire	Nom du gène	Symbole du gène en suivant la nomenclature HUGO (Human Genome Organisation)	Symbole HUGO
		8.5	optionnel	Orientation du brin de l'ADN	Orientation du brin de l'ADN de l'annotation	OSIRIS:O94-1 : plus OSIRIS:O94-2 : moins

		8.6	obligatoire	Type de l'annotation référencée	Type de l'annotation référencée permettant de décrire l'entité moléculaire	OSIRIS:O90-1 pour un transcript de fusion OSIRIS:O90-3 pour une fréquence de population OSIRIS:O90-4 pour une protéine OSIRIS:O90-5 pour un transcript OSIRIS:O90-6 pour un variant
9. Annotation(s) génomique(s)	Annotation(s) fonctionnelle(s) de l'altération génétique sur le génome	9.1	obligatoire	Nom de la base génomique	Nom de la base de données référençant le gène contenant l'altération génétique.	OSIRIS:O91-1 : Refseq OSIRIS:O91-2 : Ensembl OSIRIS:O96-1 : Cosmic OSIRIS:O96-2 : dbSNP OSIRIS:O96-3 : ClinVar OSIRIS:O42-1 : ChimerDb OSIRIS:O42-2 : Oncofuse OSIRIS:O42-3 : Mittelman DB
		9.2	obligatoire	Identifiant du gène	L'identifiant du gène dans la base de données.	Chaîne de caractères
		9.3	optionnel	Région du gène	Nom de la région fonctionnelle du gène contenant l'altération génétique (exemple : exon 3).	Chaîne de caractères
		9.4	optionnel	Incidence génomique	Incidence de l'altération génétique selon la nomenclature HGVS (Human Genome Variation Society). (exemple : g.289G>A)	Chaîne de caractères (Documentation HGVS)
		9.5	optionnel	Incidence sur la région codante du gène	Si l'altération génétique se situe sur une région codante du gène, on indique l'incidence sur cette région selon la nomenclature HGVS (Human Genome Variation Society). (exemple : c.12G>A).	Chaîne de caractères (Documentation HGVS)
		9.6	optionnel	Site d'épissage	Le variant se trouve-t-il sur un site d'épissage alternatif ?	oui non
		9.7	optionnel	Localisation dans le cas d'une fusion	Permet d'indiquer la localisation de l'annotation dans le cas d'une fusion	OSIRIS:O93-1 : 5' OSIRIS:O93-2 : 3'
10. Annotation(s) transcriptomique(s)	Annotation(s) fonctionnelle(s) de l'altération génétique sur le transcriptome	10.1	obligatoire	Nom de la base transcriptomique	Nom de la base de données référençant le transcript contenant l'altération génétique.	OSIRIS:O91-1 : RefSeq OSIRIS:O91-2 : Ensembl
		10.2	obligatoire	Identifiant du gène	L'identifiant du transcript dans la base de données.	Chaîne de caractères
		10.3	optionnel	Incidence sur le transcript	Incidence de l'altération génétique selon la nomenclature HGVS (Human Genome Variation Society). (exemple : r.67g>u)	Chaîne de caractères (Documentation HGVS)
11. Annotation(s) protéomique(s)	Annotation(s) fonctionnelle(s) de l'altération génétique sur le protéome	11.1	obligatoire	Nom de la base protéique	Nom de la base de données référençant la protéine contenant l'altération génétique.	OSIRIS:O91-3 : SwissProt OSIRIS:O91-4 : UniProt
		11.2	obligatoire	Identifiant de la protéine	L'identifiant de la protéine dans la base de données.	Chaîne de caractères
		11.3	optionnel	Incidence sur la protéine	Incidence de l'altération génétique selon la nomenclature HGVS (Human Genome Variation Society). (exemple : p.Arg2322Cys)	Chaîne de caractères (Documentation HGVS)
		11.4	optionnel	Identifiant Pfam	Identifiant dans la base de données de familles de protéines et des domaines protéiques (Pfam) contenant l'altération génétique.	Identifiant Pfam
		11.5	optionnel	Nom du	Nom du domaine protéique dans	Chaîne de caractères

				domaine Pfam	la base de données Pfam contenant l'altération génétique.	
12. Méthode(s) de validation	Pertinence d'une altération génétique	12.1	obligatoire	T y p e d e validation	Méthode de validation utilisée.	OSIRIS:O16-1 : Expérimentalement OSIRIS:O16-2 : Par un biologiste OSIRIS:O16-3 : Informatiquement
		12.2	obligatoire	S t a t u s d e validation	Permet d'indiquer si l'altération a été validée ou pas par la méthode de validation.	OSIRIS:O18-1 : Not Validated OSIRIS:O18-2 : Validated
		12.3	optionnel	Méthode de validation	Permet d'indiquer une méthode de validation (exemple : bibliographique)	Chaîne de caractères
13. Profil génomique / RCP moléculaire	Identifier les altérations génomiques candidates pour une Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP)	13.1	optionnel	Logiciel de prédiction	Le nom du logiciel utilisé pour prédire l'impact de l'altération sur la protéine.	OSIRIS:O63-1 : SIFT OSIRIS:O63-2 : POLYPHEN2_HDIV OSIRIS:O63-2 : MutationTaster
		13.2	optionnel	S c o r e d e confiance (cond 13.1)	Score de confiance donné par le logiciel.	Décimal
		13.3	optionnel	Prédiction de l' e f f e t d e variation sur la protéine	Prédiction de l'effet de variation sur la protéine	Chaîne de caractères
		13.4	optionnel	Pathogénécité	I n f o r m a t i o n p e r m e t t a n t d'indiquer la pathogénécité de l'altération génétique.	OSIRIS:O81-1 : Pathogène OSIRIS:O81-2 : Probablement pathogène OSIRIS:O81-3 : Bénin OSIRIS:O81-4 : Probablement bénin OSIRIS:O81-5 : Signification incertaine
		13.5	optionnel	Incidence sur le traitement du patient	L'altération génétique peut-elle (pourrait-elle) affecter la réponse du patient à un traitement ?	OSIRIS:O82-1 : actionable OSIRIS:O82-2 : non actionable
		13.6	optionnel	Incidence sur le c h o i x thérapeutique	L'altération génétique a-t-elle été utilisée pour orienter le choix thérapeutique du patient ?	oui non