



# sous-groupe chromoAGN

Réunion FrOGG 24/06/2025

---

# Obectifs du groupe

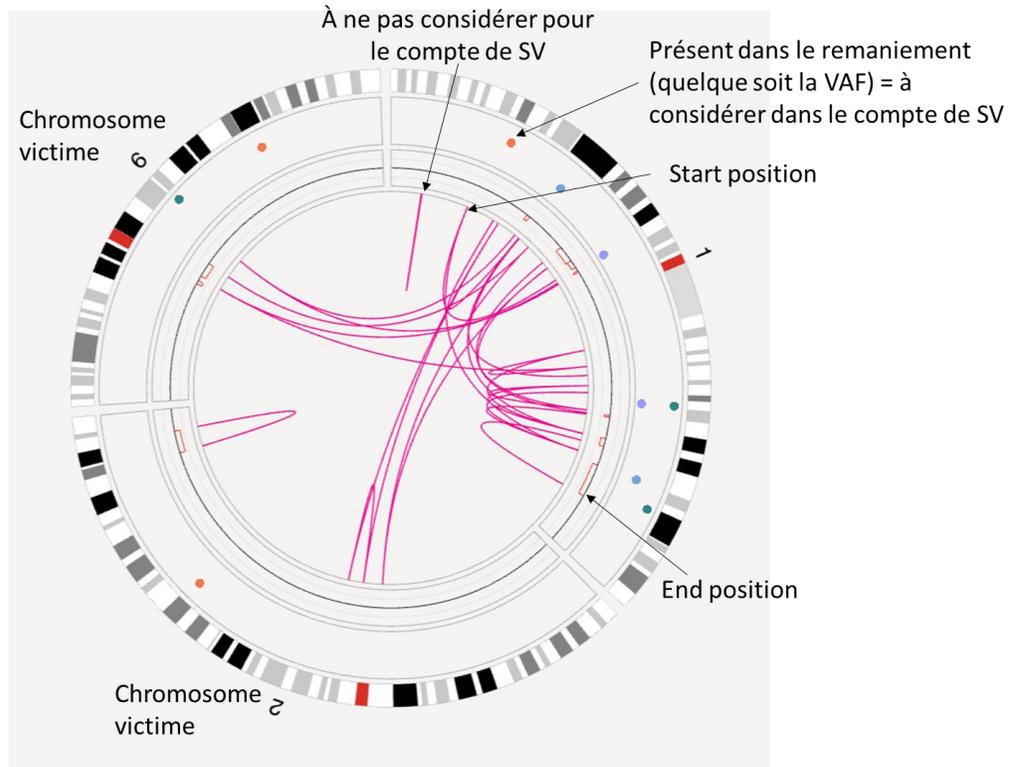
---

- Détection des chromoanagenesis par Cartographie optique du génome
- Améliorer la classification des 3 entités : chromothripsis, chromoanasythesis et chromoplexy
- Toutes pathologies confondues (ChromoALL = étude GFCH)

# Fonctionnement du groupe

Travail au sein du groupe :

- Analyse en réunion de cas avec chromoanagenesis (à ce jour n=7)
- Ouvert à tous même aux personnes en dehors du groupe de travail



# Fonctionnement du groupe

Travail au sein du groupe :

- Analyse en réunion de cas avec chromoanagenesis (à ce jour n=7)
- Ouvert à tous même aux personnes en dehors du groupe de travail

Characteristic	Primary event
Chromosome involved	
CNV Size filtering	PLEASE USE NO CNV SIZE
Start position of 1st event	
End position of last event	
<i>CNV detected by CNV pipeline - Please fill the following section using CNV data</i>	
Number of losses	
Number of gains	
Presence of triplications - is there gain with CN>3?	
Is there focal amplification (with CN>4) ?	
if yes, is there an oncogene ?	
if yes, which one ?	
Number of CNV (automated calculation need to be ≥3)	0
ratio losses/gain (automated calculation)	
Total size of chromoanagenesis on the same chromosome (automated calculation)	0
<i>SV detected by SV pipeline - Please fill the following section using SV data</i>	
Total number of SV	
Number of interchr SV	
Linked SV and CNV (visual inspection)	
Number of SV and CNV/Total size of chromoanagenesis (automated calculation)	
Presence of tumor suppressor gene	
if yes, which one ?	
DRIVER/fusion gene/gene juxtaposition	
if yes, which one ?	
Victim chromosome ?	
victim chromosome : DRIVER/fusion gene/gene juxtaposition/tumor suppressor gene	
Conclusion	

A	
Characteristic	
Number of chromosome involved	
Chromosome(s) involved	
Number of breakpoint involved	
Loss at breakpoint	
TSG loss at breakpoint	
<i>If TSG Loss, which one</i>	
Gain at breakpoint	
Oncogene gain at breakpoint	
<i>If oncogene gain, which one</i>	
Fusion or juxtaposition gene at breakpoint	
<i>If yes, precise genes involved</i>	
Closed translocation	
Conclusion	

Extension du groupe au niveau « européen » (Espagne, Belgique, Allemagne, Israel) :

- Mise en commun de ~50 cas parmi les 3<sup>e</sup> entités
- Données collectées dans le fichier « CAG classifier »
- Mise à disposition d'un BED oncogène/TSG

=> recommandations de classification des chromoAGN par OGM

# Calendrier

---

- Réunion tous les 1<sup>er</sup> jeudi de chaque trimestre
- Prochaine réunion le 3/07 14h

Ne pas hésiter à nous contacter en amont pour discuter de votre cas si besoin !

Merci!

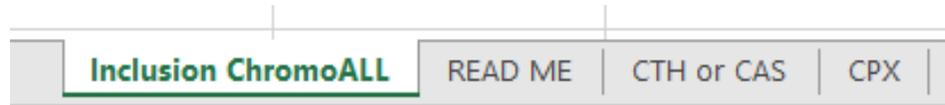


# Revue des fichiers d'interprétation

---

Fichier inclusion étude ChromoALL : « Fiche de synthèse ChromoALLv2 »

4 onglets :



- Inclusion ChromoALL : agrège les informations clinico biologiques des cas
- READ ME : Informations pour le remplissage des 2 derniers onglets et les critères de décision
- CTH or CAS : informations à compléter pour Chromothripsis ou Chromoanasythesis
- CPX : informations à compléter pour Chromoplexie

# Critères de décision

---

## **Chromothripsis and Chomoanasythesis**

- correspond to highly variable copy number (CN) states and their linked structural variants (SV) within one or few chromosomes. The number of events must be significantly higher within one chromosome considered as "primary event" and less within the others considered as victim chromosome.
- Requires a minimum of 3 CNV linked to structural variants

## **Chromoplexy**

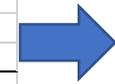
- corresponds to rearrangement between at least 3 chromosomes with at least 4 chained interchromosomal SV that may not be closed

✓ Informations dans l'onglet READ ME

# Revue des fichiers d'interprétation

## Onglet CTH or CAS : Informations à compléter pour Chromothripsis ou Chromoanasythesis

Characteristic	Primary event
Chromosome involved	
CNV Size filtering	PLEASE USE NO CNV SIZE
Start position of 1st event	
End position of last event	
<i>CNV detected by CNV pipeline - Please fill the following section using CNV data</i>	
Number of losses	
Number of gains	
Presence of triplications - is there gain with CN>3 ?	
Is there focal amplification (with CN>4) ?	
if yes, is there an oncogene ?	
if yes, which one ?	
Number of CNV (automated calculation need to be $\geq 3$ )	0
ratio losses/gain (automated calculation)	
Total size of chromoanagenesis on the same chromosome (automated calculation)	0
<i>SV detected by SV pipeline - Please fill the following section using SV data</i>	
Total number of SV	
Number of interchr SV	
Linked SV and CNV (visual inspection)	
Number of SV and CNV/Total size of chromoanagenesis (automated calculation)	
Presence of tumor suppressor gene if yes, which one ?	
DRIVER/fusion gene/gene juxtaposition if yes, which one ?	
Victim chromosome ?	
victim chromosome : DRIVER/fusion gene/gene juxtaposition/tumor suppressor gene	
Conclusion	



Considérer le 1<sup>er</sup> /dernier évènement du remaniement par ordre d'apparition sur le chromosome quelque soit CNV /SV

Informations provenant du fichier  
« **annotated copy number variants** »  
Ou **curated variant list (loss/gain)**

Calcul automatique

Informations provenant du fichier « **annotated structural variants (SMAP)** »

Calcul automatique

Inspection visuelle

# Revue des fichiers d'interprétation

CPX :

- informations à compléter pour Chromoplexie

	A	B
1	Characteristic	
2	Number of chromosome involved	
3	Chromosome(s) involved	
4	Number of breakpoint involved	
5	Loss at breakpoint	
6	TSG loss at breakpoint	
7	<i>If TSG Loss, which one</i>	
8	Gain at breakpoint	
9	Oncogene gain at breakpoint	
10	<i>If oncogene gain, which one</i>	
11	Fusion or juxtaposition gene at breakpoint	
12	<i>If yes, precise genes involved</i>	
13	Closed translocation	
14	Conclusion	
15		

Informations provenant du fichier  
« **annotated structural variants (SMAP)** »

**Inspection visuelle**

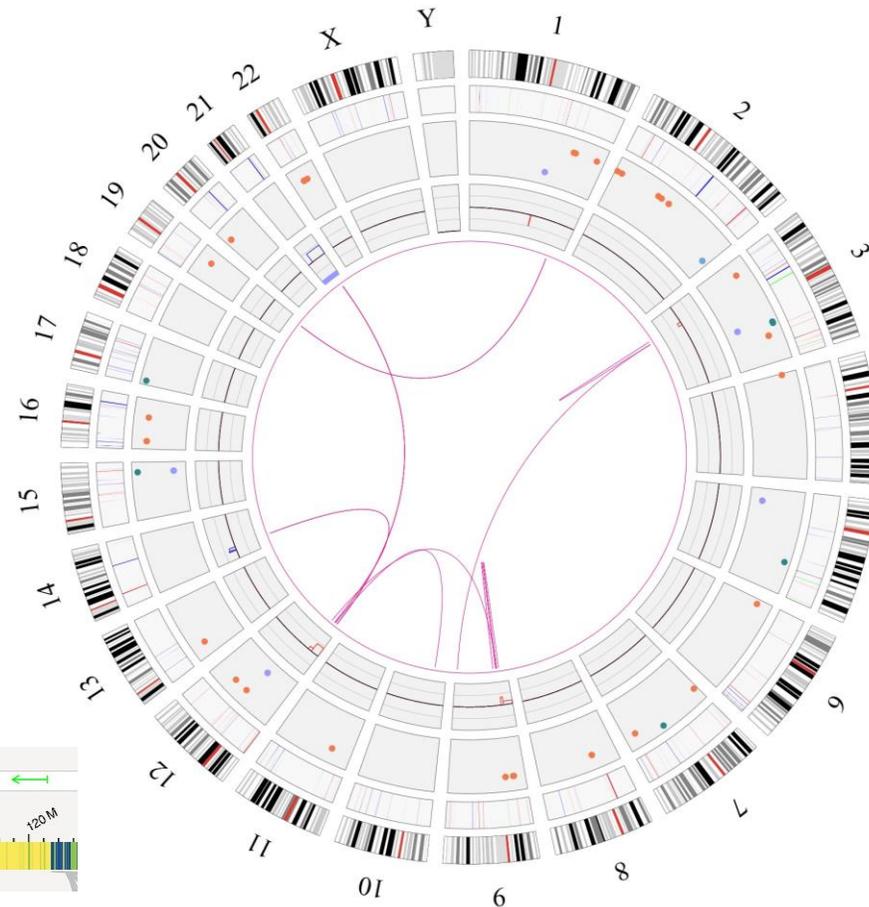
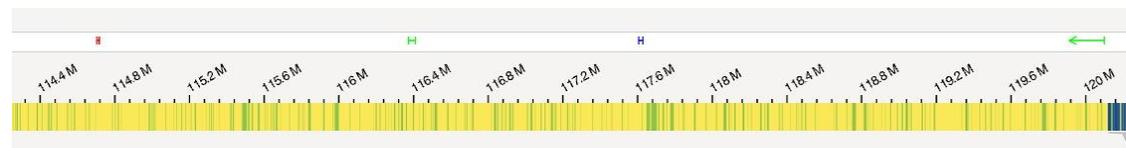
# Utilisation du BED ONCOTSG382

Fichier BED créé à partir de la base OncoKB

Regroupe 382 gènes considérés comme :

- Oncogènes (en rouge)
- Suppresseur de tumeur (bleu)
- Les 2 (vert)

Utilisation ++ car informations attendue pour le remplissage des onglets



Reference: hg38\_DLE1\_Okb\_Labels.cmap

**SV Filters**

Feature SV Overlap Precision (Kbp):	12
SV Masking Filter:	all
VAF Filter:	0-1
Self Molecule Count:	1
% in Control Database:	0
Found in Self Molecules:	all
Overlap Genes:	all

**CNV Filters**

Feature CNV Overlap Precision (Kbp):	500
Copy Number Type:	all
Copy Number Confidence:	0.99
Copy Number Min Size (bp):	500000
Copy Number Masking Filter:	all

**Aneuploidy Filters**

Aneuploidy Type:	all
Aneuploidy Confidence:	0.95

**SV Filter**

	Confidence	Min Size (bp)
Insertion	0	
Deletion	0	
Inversion	0.7	
Duplication	-1	
Intra-Fusion	0.05	
Inter-Translocation	0.05	

**Feature File**

BED ONCOTSG382

Add Feature

**Category**

Category	Count
Insertion	6
Deletion	39
Inversion	2
Duplication	10
Intra-Fusion	3
Inter-Translocation	10
CNV Gain Segment	3
CNV Loss Segment	6
Aneuploidy Gain	1
Aneuploidy Loss	0

**Circos Tracks (start from outer rings)**

- Cytoband
- BED ONCOTSG382 Feature
- SV track
- CNV track
- VAF segments
- Translocations