

**FORMATION BIO-NGS** : formation académique à l'analyse de variants issus de NGS d'exome ou de génome entiers

**PUBLIC**

Biologistes médicaux pratiquant le NGS

**DATES**

28 et 29 janvier 2021

**LIEU**

**Compte tenu de la crise sanitaire, la formation aura lieu en distanciel.**

**OBJECTIF PEDAGOGIQUE**

Mise à niveau pour des biologistes / généticiens pratiquant le NGS en panels wet ou *in silico* estimant devoir conforter leurs acquis dans le domaine. La formation est principalement orientée sur l'interprétation de données de panels larges, d'exome ou WGS.

Formation agréée pour le DPC (numéro en cours d'obtention)

**ORGANISATION PRATIQUE**

Distanciel : présentations de durées variables et 1 atelier ; 15 mn d'interactivité avec l'assistance ; 10 mn entre les présentations. Evaluation des connaissances avant et après les présentations via des QCM. Pour les ateliers, les participants choisissent leur atelier à l'inscription, selon leur filière de rattachement

**CONTENU MIS A DISPOSITION DES APPRENANTS**

Rappel sur le génome humain et ses variations

Tous les diaporamas disponibles via connexion à une plateforme pédagogique.

**PRE-REQUIS ORGANISATIONNEL**

Les participants devront avoir accès au logiciel IGV version 2.8.x installé (à noter qu'une interface web est désormais accessible)

**Jeudi 28 Janvier 2021**

**9H30-10h00**

Accueil café

<b>Topo 1.1</b>	<b>10h00-11h00</b>	<b>Nicolas SEVENET Cécile ROUZIER Morgane PLUTINO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Introduction : Contexte de la formation ANPGM</li> <li>• Organisation du diagnostic moléculaire par NGS en France</li> <li>• Missions des labos de référence, des labos experts</li> <li>• PFMG2025 et mission des plateformes LBM SeqOIA et AURAGEN</li> <li>• Etat des lieux et recommandations associatives</li> <li>• Filières, réseaux, labos</li> <li>• Prescripteurs, prescription, arbres décisionnels, RCP d'entrée</li> <li>• Facturation des actes</li> <li>• Compte-rendus/consentement</li> </ul>
<b>Topo 1.2</b>	<b>11h10-13h00</b>	<b>Julie LECLERC Chadi SAAD</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Etat des lieux et comparaison des technologies actuelles de NGS dans les laboratoires diagnostics (sample prep, séquençage,)</li> <li>• Pipelines bioinformatiques ; Formats de fichiers informatiques</li> </ul>

**13h00-14h20**

REPAS

<b>Topo Agilent</b>	<b>14h20-14h40</b>		Séquençage de nouvelle génération en génétique constitutionnelle et somatique
<b>Topo 1.3</b>	<b>14h40-16h15</b>	<b>Jean MULLER Olivier QUENEZ</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Rappel sur le génome humain et ses variations</li> <li>• Annotation des variations</li> <li>• Stratégies d'analyse de données et pipelines informatiques (panels wet, panels in silico, WES, WGS) (stratégies de filtration)</li> <li>• Pièges liés à l'analyse bioinformatique des données du génome</li> </ul>

**16h15-16h40**

Pause

<b>Topo 1.4</b>	<b>16h40-18h30</b>	<b>Nadège CALMELS Anthony LE BECHEC</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Organisation de la qualité dans les laboratoires : norme ISO15189</li> <li>• CQE, CQI..., Validation de méthode NGS</li> <li>• Validation de méthode pipeline informatique</li> <li>• Evaluation de la qualité des données de séquençage NGS</li> <li>• Formats, indicateurs, alertes, pièges (faux-positifs, faux-négatifs)</li> <li>• Cadre légal, conservation des données (lesquelles ?)</li> </ul>
-----------------	--------------------	---	--

**Vendredi 29 janvier 2021**

<b>Topo 2.1</b>	<b>9h-10h20</b>	<b>Pascale SAUGIER-VEBER Gaël NICOLAS Frédéric TRAN</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Recommandations d'interprétation des variants (ANPGM, réseau NGS-Diag, bioInfoDiag)</li> <li>• Check-list d'interprétation</li> <li>• Notion de pénétrance incomplète et de facteur de risque</li> <li>• Importance des confrontations clinico-biologiques (RCP de sortie, partage de données, réinterprétation...)</li> </ul>
-----------------	-----------------	---	---

**10h20-10h40**

Pause

<b>Topo 2.2</b>	<b>10h40-12h00</b>	<b>Amélie PITON Pascale SAUGIER-VEBER</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Recommandations pour l'établissement d'un CR : que fais-je ?</li> <li>• Variants en lien avec l'indication primaire</li> <li>• Variants sans lien avec l'indication primaire (données incidentes, données secondaires)</li> <li>• Tests fonctionnels</li> <li>• Interprétation critique d'un résultat négatif</li> </ul>
<b>Topo 2.3</b>	<b>12h10-13h10</b>	<b>Gaël NICOLAS Robert OLASO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Utilisation des UMI pour l'identification des mutations somatiques</li> <li>• Technologies avancées NGS : perspectives (single cell, 3<sup>ème</sup> génération, Long read...)</li> <li>• Utilisation du RNAseq</li> </ul>

**13h10-14h20**

REPAS

**Topo Agilent**

**14h20-14h40**

Solutions informatiques d'analyse de données dans le cadre du NGS (WGS, WES, panels larges)

**Topo 2.4**  
**14h40-18h00**

Travail en ateliers de spécialités, cas cliniques organisés par thèmes de filières/réseaux, notamment orientés sur les préindications retenues dans le cadre de PFMG2025. Orientés Panels larges/WES/WGS (perspective PFMG)

**Atelier 1: Diagnostic moléculaire par NGS des pathologies neurodéveloppementales et neurosensorielles (Organisateurs : Christophe PHILIPPE & Frédéric TRAN)**

- AnDDI-Rares (Anomalies du développement, déficience intellectuelle de causes rares)
- BRAIN-TEAM (Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central)
- DéfiScience (Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle)
- SENSGENE

**Atelier 2: Diagnostic moléculaire par NGS des pathologies neuromusculaires et des maladies héréditaires du métabolisme (Organisateurs : Cécile ROUZIER, Samira SAADI et Pascale RICHARD, Cécile ACQUAVIVA & Jean-François BENOIST)**

- FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)-maladies mitochondriales
- CARDIOGEN (Maladies cardiaques héréditaires)
- G2M

**Atelier 3: Diagnostic moléculaire par NGS des maladies rénales rares et/ou osseuses (Organisateurs : Rosa VARGAS, Laurence HEIDET et Sophie RONDEAU)**

- ORKID (Maladies rénales rares)
- OSCAR

**Atelier 4: Diagnostic moléculaire par NGS des Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares et des Maladies rares endocriniennes (Organisateurs : Guillaume SARRABAY & Jérôme BOULIGAND)**

- FAI2R
- FIRENDO

Une pause dans l'après-midi sera organisée vers 16h15

FORMATION REALISEE avec le soutien d'Agilent France

