

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

**PUBLIC**

Biologistes, généticiens médicaux pratiquant le NGS

**DATES**

30 septembre et 1<sup>er</sup> octobre 2021

**LIEU**

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

**TARIF UNIQUE : 100€**

Inscription sur <https://www.helloasso.com/associations/anpgm/adhesions/anpgm-formation-bio-ngs-30-septembre-1er-octobre-2021>

**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**

**Classe virtuelle synchrone** via les plateformes ON24 et Webex : Les liens seront envoyés la veille de la formation. Topos de durées variables et 1 atelier ;

Evaluation des connaissances avant et après les topos via des QCM.

Pour les ateliers, les participants choisissent leur atelier à l'inscription selon leur filière de rattachement et/ou leur spécialisation sous réserve d'un nombre minimal de participants.

**CONTENU MIS A DISPOSITION DES APPRENANTS**

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).

**ASSOCIATIONS (Conception, contribution)**

Formation proposée et coordonnée par l'ANPGM en lien avec le réseau NGS Diag et l'association BioInfoDiag

Réalisée sous l'égide de la FFGH

Structures associatives contributrices : Filières de santé Maladies rares, Achropuce, ACLF, GGC

**Jeudi 30 septembre 2021**

<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 Martin FIGEAC Emilie AIT YAHYA</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>	<b>Roubila MEZIANI</b>	Séquençage de nouvelle génération en génétique constitutionnelle et somatique (à confirmer)
<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 Antony 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 1<sup>er</sup> octobre 2021

<b>Topo 2.1</b>	<b>9h-9h45</b>	<b>Pascale SAUGIER-VEBER 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>• Importance des confrontations clinico-biologiques (RCP de sortie, partage de données, réinterprétation...)</li> </ul>
<b>Topo 2.2</b>	<b>9h50-11h20</b>	<b>Amélie PITON François LECOQUIERRE</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>

11h20-11h40

Pause

<b>Topo 2.3</b>	<b>11h40-12h40</b>	<b>Gaël NICOLAS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Notion de pénétrance incomplète et de facteur de risque</li> </ul>
-----------------	--------------------	---------------------	---

12h40-14h00

REPAS

<b>Topo Agilent</b>	<b>14h00-14h30</b>	<b>Maarten PIRSON</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Solutions informatiques d'analyse de données dans le cadre du NGS (WGS, WES, panels larges)</li> </ul>
---------------------	--------------------	-----------------------	---

**Topo 2.4**  
**14h30-17h30**

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)

- 1- **Atelier 1 (Eulalie LASSEAUX & Pierre BLANC) : Pour bien débiter une analyse de résultat par NGS : logiciels, fichiers, workflow d'interprétation**
- 2- **Atelier 2 (Christophe PHILIPPE & Frédéric TRAN) : Diagnostic moléculaire par NGS des pathologies neurodéveloppementales et neurosensorielles**
  - 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
- 3- **Atelier 3 (Cécile ROUZIER, Samira SAADI, Cécile ACQUAVIVA et Jean-François BENOIST) : Diagnostic moléculaire par NGS des maladies mitochondriales et des maladies héréditaires du métabolisme**
  - FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)-maladies mitochondriales
  - G2M
- 4- **Atelier 4 (Pascale RICHARD & Juliette NECTOUX) : Diagnostic moléculaire par NGS des cardiomyopathies et pathologies neuromusculaires**
  - CARDIOGEN (Maladies cardiaques héréditaires)
  - FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)
- 5- **Atelier 5 (Guillaume SARRABAY & Jérôme BOULIGAND) : Diagnostic moléculaire par NGS des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares et des maladies rares endocriniennes**
  - FAI2R
  - FIREENDO
- 6- **Atelier 6 (Lisa GOLMARD, Edwige KASPER) : Oncogénétique : diagnostic moléculaire par NGS des prédispositions génétiques au cancer**
  - GGC
- 7- **Atelier 7 (Ludovic LACROIX, Emmanuel KHALIFA, Etienne ROULEAU, Damien VASSEUR) : Génétique tumorale**
  - GGC
  - GFCO

FORMATION REALISEE avec le soutien d'Agilent France

