



## **FORMATION BIONGS**

### **Formation académique à l'analyse de variants issus de NGS d'exomes ou de génome entiers**

#### **PUBLIC**

Génétiiciens moléculaires, ingénieurs biologistes pratiquant le NGS

#### **DATES**

9 et 10 avril 2020

#### **LIEU**

Université Paris-Sud Kremlin-Bicêtre, UFR de médecine  
Salles Bourneville et ED

#### **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.

#### **ORGANISATION PRATIQUE**

Présentiel : topos de durées variables et 1 atelier ; 15 mn d'interactivité avec l'assistance ; 10 mn entre les topos. Evaluation des connaissances avant et après les topos via 6 QCM (3 avant et 3 après). 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

#### **MODALITES ORGANISATIONNELLES**

- Les participants devront venir avec leur ordinateur portable avec le logiciel IGV version 2.8.x installé (à noter qu'une interface web est désormais accessible)
- Les repas du midi ainsi que les pauses café sont compris dans les frais d'inscription.
- Le repas du jeudi soir ainsi que l'hébergement ne sont pas compris dans les frais d'inscription.

## Jeudi 9 avril 2020

UFR Médecine Paris-Sud 63 avenue Gabriel Péri, Le Kremlin Bicêtre  
Salle Bourneville

**9H30-10h00**

Accueil café

**10h00-11h00**

**Topo 1.1**

**Nicolas SEVENET**

**Cécile ROUZIER**

**Morgane PLUTINO**

Introduction : Contexte de la formation ANPGM

Organisation du diagnostic moléculaire par NGS en France

Missions des labos de référence, des labos experts

PFMG2025 et mission des plateformes LBM SeqOIA et AURAGEN

Etat des lieux et recommandations associatives

Filières, réseaux, labos

Prescripteurs, prescription, arbres décisionnels, RCP d'entrée

Facturation des actes

Accréditation

Compte-rendus/consentement

**Topo 1.2**

**11h10-13h00**

**Julie LECLERC**

**Chadi SAAD**

Etat des lieux et comparaison des technologies actuelles de NGS dans les laboratoires diagnostics (sample prep, séquençage,)

Pipelines bioinformatiques ; Formats de fichiers informatiques

**Topo 1.3**

**14h30-16h15**

**Jean MULLER**

**Olivier QUENEZ**

Rappel sur le génome humain et ses variations

Annotation des variations

Stratégies d'analyse de données et pipelines informatiques (panels wet, panels in silico, WES, WGS) (stratégies de filtration)

Pièges liés à l'analyse bioinformatique des données du génome

**Topo 1.4**

**16h30-18h30**

**Nadège CALMELS**

**Anthony LE BECHEC**

Organisation de la qualité dans les laboratoires : norme ISO15189

CQE, CQI..., Validation de méthode NGS

Validation de méthode pipeline informatique

Evaluation de la qualité des données de séquençage NGS

Formats, indicateurs, alertes, pièges (faux-positifs, faux-négatifs)

Cadre légal, conservation des données (lesquelles ?)

## Vendredi 10 Avril 2020

UFR Médecine Paris-Sud 63 avenue Gabriel Péri, Le Kremlin Bicêtre  
Salle Bourneville

**9h-10h20**

**Topo 2.1**

**Pascale SAUGIER-VEBER** Recommandations d'interprétation des variants (ANPGM, réseau NGS-Diag, bioInfoDiag)  
Check-list d'interprétation

**Gaël NICOLAS**

Notion de pénétrance incomplète et de facteur de risque

**Frédéric TRAN**

Importance des confrontations clinico-biologiques (RCP de sortie, partage de données, réinterprétation...)

**10h40-12h00**

**Topo 2.2**

**Amélie PITON** Recommandations pour l'établissement d'un CR : que fais-je ?

**Pascale SAUGIER-VEBER** Variants en lien avec l'indication primaire  
Variants sans lien avec l'indication primaire (données incidentes, données secondaires)

Tests fonctionnels

Interprétation critique d'un résultat négatif

**12h10-13h10**

**Topo 2.1**

**Gaël NICOLAS**

Utilisation des UMI pour l'identification des mutations somatiques

**Robert OLASO**

Technologies avancées NGS : perspectives (single cell, 3<sup>ème</sup> génération, Long read...)

Utilisation du RNAseq

## Vendredi 10 Avril 2020

UFR Médecine Paris-Sud 63 avenue Gabriel Péri, Le Kremlin Bicêtre  
Salles Bourneville, ED6, ED7, ED8 et ED11

14h30-17h30

### Topo 2.5

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 (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
- 2- **Atelier 2 (Cécile ROUZIER, Samira SAADI et Pascale RICHARD, Cécile ACQUAVIVA & Jean-François BENOIST) : Diagnostic moléculaire par NGS des pathologies neuromusculaires et des maladies héréditaires du métabolisme**
  - FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)-maladies mitochondriales
  - CARDIOGEN (Maladies cardiaques héréditaires)
  - G2M
- 3- **Atelier 3 (Rosa VARGAS, Laurence HEIDET et Sophie RONDEAU) : Diagnostic moléculaire par NGS des maladies rénales rares et/ou osseuses**
  - ORKID (Maladies rénales rares)
  - OSCAR
- 4- **Atelier 4 (Pilote : Guillaume SARRABAY & Jérôme BOULIGAND) : Diagnostic moléculaire par NGS des Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares et des Maladies rares endocriniennes**
  - FAI2R
  - FIREENDO