

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

PUBLIC

Biologistes, généticiens médicaux, ingénieurs pratiquant le NGS

DATES

Formation théorique en distanciel **les 16 et 17 mars 2023**

Ateliers en présentiel **le 31 mars 2023**

LIEU

Les ateliers en présentiel auront lieu à l'Espace Vocation Haussmann Saint-Lazare, 92, rue Saint-Lazare 75009 PARIS

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.

Cette formation sera agréée pour le DPC (N° d'agrément en cours d'obtention)

ORGANISATION PRATIQUE

En distanciel : classe virtuelle synchrone via la plateformes ON24 : Les liens seront envoyés quelques jours avant la formation.

En présentiel : Atelier de formation commun à IGV, puis ateliers en parallèle. Pour ces derniers, 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 sur un ordinateur portable pour la session en présentiel (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 16 mars 2023
Distanciel

Topo 1.1	Nicolas SEVENET Cécile ROUZIER Morgane PLUTINO	<ul style="list-style-type: none"> • Introduction : Contexte de la formation ANPGM • Organisation du diagnostic moléculaire par NGS en France <ul style="list-style-type: none"> • Missions des labos de référence, des labos experts • PFMG2025 et mission des plateformes LBM SeqOia et AURAGEN • Etat des lieux et recommandations associatives <ul style="list-style-type: none"> • Filières, réseaux, labos • Prescripteurs, prescription, arbres décisionnels, RCP d'entrée <ul style="list-style-type: none"> • Facturation des actes • Compte-rendus/consentement
Topo 1.2	Julie LECLERC Martin FIGEAC Emilie AIT YAHYA	<ul style="list-style-type: none"> • Etat des lieux et comparaison des technologies actuelles de NGS dans les laboratoires diagnostiques • Le génome humain et ses versions • Pipelines bioinformatiques et formats de fichiers
Topo 1.3	Jean MULLER Olivier QUENEZ	<ul style="list-style-type: none"> • Les variations du génome humain <ul style="list-style-type: none"> • Annotation des variations • Stratégies d'analyse et de priorisation des variants Exemples et pièges liés à l'analyse des données du génome
Topo 1.4	Pascale SAUGIER-VEBER Frédéric TRAN	<ul style="list-style-type: none"> • Recommandations d'interprétation des variants (ANPGM, réseau NGS-Diag, bioInfoDiag) • Check-list d'interprétation Importance des confrontations clinico-biologiques (RCP de sortie, partage de données, réinterprétation...)

Vendredi 17 mars 2023
Distanciel

Topo 2.1	Nadège CALMELS Anthony LE BECHEC	<ul style="list-style-type: none"> • 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 ?)
Topo 2.2	Gaël NICOLAS	<ul style="list-style-type: none"> • Notion de pénétrance incomplète et de facteur de risque
Topo 2.3	Amélie PITON François LECOQUIERRE	<ul style="list-style-type: none"> • Recommandations pour l'établissement d'un CR : que fais-je ? • Variants en lien avec l'indication primaire • Variants sans lien avec l'indication primaire (données incidentes, données secondaires) • Interprétation critique d'un résultat négatif • Test fonctionnels

Vendredi 31 mars 2023
Ateliers en présentiel

Travail en ateliers de spécialités, cas cliniques organisés par thèmes de filières/réseaux, notamment orientés sur les préindications retenues dans le cadre de PFMG2025.

- **Atelier commun : Utilisation d'IGV pour la visualisation des données de NGS**
- **Atelier 1 : Débutants : Pour bien débuter une analyse de résultat par NGS : logiciels, fichiers, workflow d'interprétation**
Enseignants : Eulalie LASSEAUX et Cyril BURIN des ROZIERS
- **Atelier 2 : 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)
 - SENSGENEEnseignants : Christophe PHILIPPE et Frédéric TRAN
- **Atelier 3 : Diagnostic moléculaire par NGS des maladies mitochondriales et des maladies héréditaires du métabolisme**
 - FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)-maladies mitochondriales
 - G2MEnseignants : Cécile ROUZIER, Samira SAADI, Cécile ACQUAVIVA et Jean-François BENOIST
- **Atelier 4 : Diagnostic moléculaire par NGS des cardiomyopathies et pathologies neuromusculaires**
 - CARDIOGEN (Maladies cardiaques héréditaires)
 - FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)Enseignants : Camille VEREBI
- **Atelier 5 : Diagnostic moléculaire par NGS des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares et des maladies rares endocriniennes**
 - FAI2R
 - FIREENDOEnseignants : Guillaume SARRABAY et Jérôme BOULIGAND
- **Atelier 6 : Oncogénétique : diagnostic moléculaire par NGS des prédispositions génétiques au cancer et Génétique Tumorale**
 - GGC
 - GFCOEnseignants : Lisa GOLMARD, Edwige KASPER, Emmanuel KHALIFA

FORMATION REALISEE avec le soutien d'Agilent France

