

FORMATION CLINGS : formation académique en e-learning au NGS à destination des cliniciens

PUBLIC : cliniciens, médecins prescripteurs

OBJECTIF PEDAGOGIQUE : formation à la prescription d'analyse de génétique moléculaire par SHD/NGS de panels de gènes. La formation est destinée à acquérir une communauté de pensée et à faire prendre en compte la complexité de l'analyse du résultat, son interprétation et son rendu au patient, avec les conséquences sur lui-même et sa famille.

PROGRAMME :

Diaporama 1 :

- Le paysage de la génétique moléculaire en France
- Filières, CRMR, Oncogénétique, Pharmacogénétique
- Laboratoires de référence, laboratoires experts
- Les autres associations professionnelles et sociétés savantes, PFMG
- Conseil génétique
- Réglementation, recommandations, accréditation

Diaporama 2 :

- NGS : les différentes étapes du SHD : du pré-ana au CR
- Technologies : Principes méthodologiques de la préparation des échantillons
- Principes de séquençage
- Principes d'analyse informatique secondaire et tertiaire
- Les grandes étapes d'interprétation d'un résultat NGS, stratégies de filtration
- Outils de détection des CNV et BSV

Diaporama 3 :

- Délais de rendu, facturation ?
- Limites du NGS : Problématiques émergentes (variations non détectables...)
- Pièges d'interprétation, mutations incidentes/secondaires
- Modèles de compte-rendu, informations essentielles
- Interprétation critique d'un résultat négatif

REDACTEURS :

- Christophe Philippe
- Pascale Saugier-Veber

COORDINATEURS :

- Nicolas Sevenet
- Cécile Rouzier