



ANALYSE ET INTERPRÉTATION DE DONNÉES DE SÉQUENÇAGE HAUT-DÉBIT

Code produit : *TEC.JM3* // **Catégorie :** *Biologie moléculaire - Techniques nouvelles* //
Version : *2024*

Objectifs de la formation

- Comprendre les différentes étapes intervenant dans l'analyse de données de séquençage haut-débit, ou NGS, dans le domaine du diagnostic médical (maladies rares ou héréditaires, génétique somatique)
- Détecter et interpréter des variations génomiques dans un contexte pathologique, grâce à des outils et méthodes bioinformatiques employés dans l'analyse de ces données

Infos Session

Date : Du 27/05/2024 au 28/05/2024

Durée : 2 jour(s) soit 14 heures

Lieu : PARIS 75012

Prix : 1160 € Net

Animation : JCA Formation

Programme de la formation



Jour 1 - Matin

+ 1. Expliquer les principes de base du séquençage haut-débit

- Défis et enjeux liés à l'analyse génomique et bioinformatique à l'ère du NGS (quantité de données générées, complexité des approches analytiques)
- Types d'applications dans le contexte du diagnostic médical et importance du choix de la méthode de préparation des bibliothèques.
- Principe du séquençage haut débit
- Base calling et analyse primaire
- Présentation des formats de fichiers : FASTA, FASTQ

Pratique : FastQC

+ 2. Effectuer un alignement au génome de référence

- Méthodes et algorithmes d'alignement
- Présentation des formats de fichiers : BAM, SAM et CRAM
- Critères de qualité d'un alignement

Pratique : visualisation d'un alignement dans un genome browser

Jour 1 - Après-midi

+ 3. Détection des variants génomiques

- Principes de détection
- Encodage des variants
- Présentation des formats de fichiers : VCF
- Autres types de variations génomiques : CNVs, SVs.

Pratique : Introduction au terminal Linux et aux outils en ligne de commande.

Jour 2 - Matin

+ 4. Interpréter les données de séquençage haut-débit pour l'annotation fonctionnelle

- Principe de l'annotation des variants
- Référentiels d'annotations : GENCODE, RefSeq
- Nomenclature des variants (HGVS)
- Présentation d'un outil d'annotation : VEP

+ 5. Prédire la conséquence d'un variant génomique

- Scores de prédiction (fonctionnelle, épissage, conservation)
- Fréquence populationnelle
- Association génotype-phénotype



Pré-requis

Connaissances de base des techniques de NGS

Public cible

Technicien, Cadre, Biologiste, Ingénieur, Chercheur

Pédagogie

Méthodes pédagogiques :

Alternance de méthodes pédagogiques variées, adaptées aux différentes compétences à acquérir. Des cours magistraux permettront aux stagiaires d'acquérir les connaissances théoriques nécessaires, tandis que des travaux pratiques leur permettront de se familiariser avec les techniques d'analyse et de diagnostic. Des études de cas seront également proposées, afin d'encourager les stagiaires à développer leur esprit d'analyse et de synthèse.

Modalités d'évaluation :

Une évaluation formative sera réalisée tout au long du programme afin de permettre aux formateurs de fournir un retour régulier aux participants et de les aider à progresser dans leur apprentissage. Elle pourra prendre la forme d'exercices pratiques, de discussions de groupe ou de QCM.

Conditions Générales de Vente de formations présentiellees aux clients Professionnels

Article 1 – Champ d'application

Les présentes conditions générales de vente s'appliquent de plein droit à toutes les commandes de formations présentiellees. Ces commandes sont conclues entre la Société **BIOFORMATION**, Société par actions simplifiée, au capital de 148 000 euros, dont le siège social se situe 39 Rue de Wattignies 75012 PARIS et dont l'immatriculation au Registre du Commerce et des Sociétés est 441 059 847 RCS PARIS, et les Clients professionnels.

La Société **BIOFORMATION** se réserve le droit de modifier lesdites conditions à tout moment. Les conditions générales sont celles en vigueur sur le site à la date de passation de la commande. Le fait de passer commande implique l'adhésion pleine et entière du Client aux présentes conditions générales dont le Client déclare avoir pris connaissance avant de passer Commande, ainsi que le respect des obligations nées du Code de la propriété intellectuelle et de la licence d'accès au Site.

Article 2 – Tarifs

Sauf conditions particulières expresses propres à la vente, les prix des actions de formation présentiellees sont ceux figurant en Euros dans le catalogue et les diverses brochures éditées par **BIOFORMATION**, au jour de l'émission de la convention de formation. Les tarifs sont également consultables sur le site internet de la Société. Ces prix sont, à cette date, fermes et définitifs. Il est rappelé que la société **BIOFORMATION** n'est pas assujettie à la TVA. Sauf indication contraire donnée par **BIOFORMATION**, les repas ne sont pas pris en compte dans le prix de la formation et ne sont pas à la charge de **BIOFORMATION**.

Article 3 – Commandes

La commande d'une formation présentielle se fait en deux temps :

Pré-inscription

La pré-inscription doit être faite à partir d'un document écrit que le Client est invité à adresser au choix :

- par fax au numéro suivant : +33 1 42 15 02 36
- par courrier à l'adresse suivante :

BIOFORMATION, 39 Rue de Wattignies, F75012 PARIS

- par email à l'adresse contact@bioformation.org

La pré-inscription est effectuée au nom de la personne