Interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de génome en constitutionnel V2.1 02/09/2026

Durée : 2 jours / 16h

Tarif : 100 € / pers

OBJECTIFS

- Comprendre les principes de détection des variants de structure (SV) à partir des données de séquençage de génome short-read
- Connaître les principales bases de données utiles à l'interprétation de SV
- Savoir reconnaître un SV en génome : principaux remaniements cytogénétiques, éléments mobiles (LINE, Alu,...)
- Comprendre les principaux mécanismes cytogénétiques à l'origine des variants détectés et leurs implications en conseil génétique
- Savoir rédiger un compte rendu (nomenclature, interprétation et conclusion)

PUBLIC

Praticiens seniors (médecins, biologistes, pharmaciens, scientifiques) déjà impliqués régulièrement dans l'analyse de données de génome dans le cadre du PFMG2025 et bénéficiant d'une habilitation dans le cadre des laboratoires Seqoia et/ou Auragen.

Les participants doivent apporter un ordinateur portable et doivent avoir leur code de connexion sur la plateforme Auragen. Les interprétateurs de Seqoia se verront attribuer un code de connexion Auragen pour la formation. Le wifi sera disponible.

PREREQUIS

Habilitation à l'analyse de données de génome dans le cadre du PFMG2025 et bénéficiant d'une habilitation dans le cadre des laboratoires Seqoia et/ou Auragen

OUTILS ET METHODOLOGIE PÉDAGOGIQUE

Point en amont de la formation avec restitution du besoin client.

Point en fin de journée de formation, recueil des impressions, régulation sur les autres journées en fonction de l'évolution pédagogique.

Évaluation à chaud en fin de formation, débriefing sur l'écart éventuel, formalisation d'une régulation sur les points soulevés.

MOYENS D'ENCADREMENT DE LA FORMATION

La FFGH s'engage à adapter chaque formation aux besoins réels du stagiaire. L'animation est basée sur une pédagogie active, avec des exercices pratiques et personnalisés qui permet l'ancrage en temps réel.

Cette animation s'appuie sur une alternance d'exposés théoriques et pratiques.

Vidéo-projection. Support de cours délivré à chaque participant. Travaux pratiques.

LIEU DE FORMATION

Faculté de Médecine Lyon Est

Salle : RB101 et RB102

8 avenue Rockfeller

69008 LYON

MODALITES ET DELAIS D'ACCES

Inscription via notre convention de formation : au minimum 15 jours avant le démarrage de la session

CONTACTS

Téléphone : 03.69.55.07.58

ACCESSIBILITE

La FFGH est totalement accessible aux personnes en situations d'handicap

Nos intervenants savent adapter leurs méthodologies pédagogiques en fonction des différentes situations

PROGRAMME

Distinguer les types de remaniements de structure "cytogénétique"

Connaître les bases des techniques de cytogénétique

Utiliser les bases de données cytogénétiques

Connaître la technique de séquençage de génome *short-read*

Utiliser les outils bioinformatiques de détection de variants de structure et de visualisation sur IGV

Visualiser les variants de structure

Interpréter les CNV selon le guide AchroPuce

Interpréter les SV équilibrés

Utiliser la nomenclature ISCN

Identifier les cas particuliers : éléments mobiles, remaniements complexes,...

Lire des dossiers de génome avec variants de structure

SUIVI ET ÉVALUATION DES RÉSULTATS

Document d'évaluation de satisfaction, test des acquis, attestation de présence, certificat de réalisation individualisé.

DATES

12 et 13 octobre 2026