



## **Interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de génome en constitutionnel v1.0 29/06/2025**

**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 Sequia et/ Auragen.

Les participants doivent apporter les ordinateurs portables et avoir leur code de connexion Sequia/Auragen. 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 Sequia et/ 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 :

8 avenue Rockefeller

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 : 04.72.12.96.97

### **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**

Reconnaître les types de remaniements de structure "cytogénétique"

Décrire les bases des techniques de cytogénétique

Utiliser les bases de données cytogénétiques

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

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

Reconnaître 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,...

Interpréter 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**

17 et 18 novembre 2025