

# NGS : approches technique et bioinformatique

## Application à l'hématologie

Référence : TS.NGSB

TECHNIQUES SPÉCIALISÉES



### Objectifs

- Maîtriser les aspects techniques du NGS : préparation d'une librairie, choix de la technologie de séquençage et du panel de gènes
- Comprendre l'approche bioinformatique du NGS : données qualitatives et quantitatives
- Intégrer les résultats dans un contexte clinique



### Programme

**Approche technique du NGS : fabriquer une librairie, choisir une technologie adaptée**

#### Introduction

- Structure générale du génome
- De la méthode de Sanger au Séquençage Nouvelle Génération : quelles différences ?

#### Fabriquer une librairie

- Principes techniques : amplicon / capture
- Principaux fournisseurs du marché
- Critères de choix

#### Mise en pratique de préparation d'une librairie au pas-à-pas

- Fragmentation, capture, indexage, barres-codes moléculaires, amplification • Qualification et quantification d'une librairie • Préparer le pool à séquencer
- Apport de l'automatisation, partielle, totale

#### Séquencer une librairie

- Principes techniques • Principaux fournisseurs du marché • Critères de choix

#### Choisir son panel de gènes

- Adapter le panel à la problématique médicale : exemple en hématologie
- Créer son fichier 'bed' (TP, Démo)

#### De la bioinformatique au résultat clinique

Comprendre les données générées en sortie de séquenceur

- Démultiplexage des séquences, Trimming, Alignement • Générer des fichiers 'fastq', 'bam', 'vcf', ...

#### Données qualitatives d'un RUN

- Qualifier un kit lors de la première utilisation
- Qualifier un run au quotidien

#### Détection et quantification des différents types de variants

- SNV, petits indels, longs indels, duplications, homopolymères, gènes de fusion • Fréquence allélique (VAF) • Analyse CNV • Différents types d'artéfacts

#### Analyse tertiaire : Validation biologique

- (Cas cliniques - Démo en direct)
- Outils pour l'interprétation des variants
- Rédiger un compte rendu contextualisé, Apport diagnostique du NGS

**DURÉE : 14 heures**

Présentiel : 2 jours

### SESSIONS PROPOSÉES

Dates	Lieu	Coût (Net de taxe)
Du 19 au 20/09/24	PARIS	890 €

### Public

Technicien-ne, Biologiste

### Prérequis

Connaissances de base théoriques et pratiques en biologie moléculaire

### Pédagogie

Théorie 60 % - TP/Démo 20 % - Étude de cas 20 %

### Modalités pédagogiques

Questionnaire préalable.

Remise d'un support de cours.

Outils pédagogiques : Vidéoprojection.

Validation des acquis par test QCM/QROC et étude de cas.

Étude de satisfaction en fin de session.

### Modalités pratiques

Durée journalière habituelle de formation : 7 h

Heure de début 1<sup>er</sup> jour : 9h

Heure de fin dernier jour : 17h

### INTERVENANTS

Dr Christophe MARZAC

M. Cyril GELLA, M. Bastien JOB  
et collaborateurs

**ADAPTABLE SELON VOS BESOINS  
INTER OU INTRA**



**Bio Médical  
Formation**

Tél : 02 38 46 94 39

Mail : [contact@biomedicalformation.fr](mailto:contact@biomedicalformation.fr)

Organisme de formation N° 24 45 03852 45

« Ne vaut pas agrément de l'Etat »

SIRET 897 747 754 00017 - APE 8559A