

Approches technique et bioinformatique du NGS



Objectifs

- Maîtriser les aspects techniques du NGS : préparation d'une librairie, choix de la technologie 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

De la méthode de Sanger au Séquençage Nouvelle Génération : quelles différences ?

- Rappels sur la structure et les informations contenues dans le génome

- Approches ciblées : Sanger, NGS panel

- Approches pan-génomiques : WGS short-read, WGS long read, Optic genomic mapping, WES RNA-seq

Exemple de préparation de librairie au pas-à-pas

Le rôle de la matrice : tumeur congelée, tumeur FFPE, ADN plasmatique

Approche bioinformatique

Comprendre les données générées en sortie de séquenceur

Données qualitatives d'un RUN

Description d'une pipeline bioinformatique

Analyse mutationnelle, Analyse des variants de structure, Copy Number Variation, Haplotypage

Conception et choix d'un panel de gènes NGS :

- exemple de panel diagnostique en hématologie

- approche NGS de la maladie résiduelle

Analyse tertiaire : cas cliniques en contexte

Diagnostic moléculaire des hémopathies

Cytopénies et cancer

ADN tumoral et Cf DNA : application à l'étude des tumeurs solides (lymphomes)

Apports respectifs des différentes technologies :

NGS panel, analyse CNV, RNA-seq, OGM,

long read WGS

NOUVEAU

Référence : TS.NGSB

TECHNIQUES SPÉCIALISÉES

Public

Technicien-ne, Biologiste

Prérequis

Connaissances de base théoriques et pratiques en biologie moléculaire

Pédagogie

Théorie 50 % - TP/Démo 20 % - Étude de cas 30 %

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

Uniquement en distanciel sur 3 matinées

Heure de début : 9h

Heure de fin : 12h30

INTERVENANTS

Dr Christophe MARZAC

Dr Thomas STEIMLE

M. Cyril GELLA

et collaborateurs

**ADAPTABLE SELON VOS BESOINS
INTER OU INTRA**

DURÉE : 10 heures 30

Distanciel : 3 matinées consécutives

SESSIONS PROPOSÉES

Dates	Lieu	Coût (Net de taxe)
Du 27 au 29/09/27	DISTANCIEL	680 €



**Bio Médical
Formation**

Tél : 02 38 46 94 39

Mail : 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