



FORMATION SHD ET MÉDECINE GÉNOMIQUE

en différents niveaux

Proposée par
les filières AnDDI-Rares et DéfiScience

Co-organisée avec
l'ANPGM et l'AFGC

À Pitié Salpêtrière, bâtiment 91
91 Bd de l'Hôpital, 75013 Paris

Plan d'accès

50/52 Bd Vincent Auriol
Personnels-Taxis-Ambulances-Livraisons

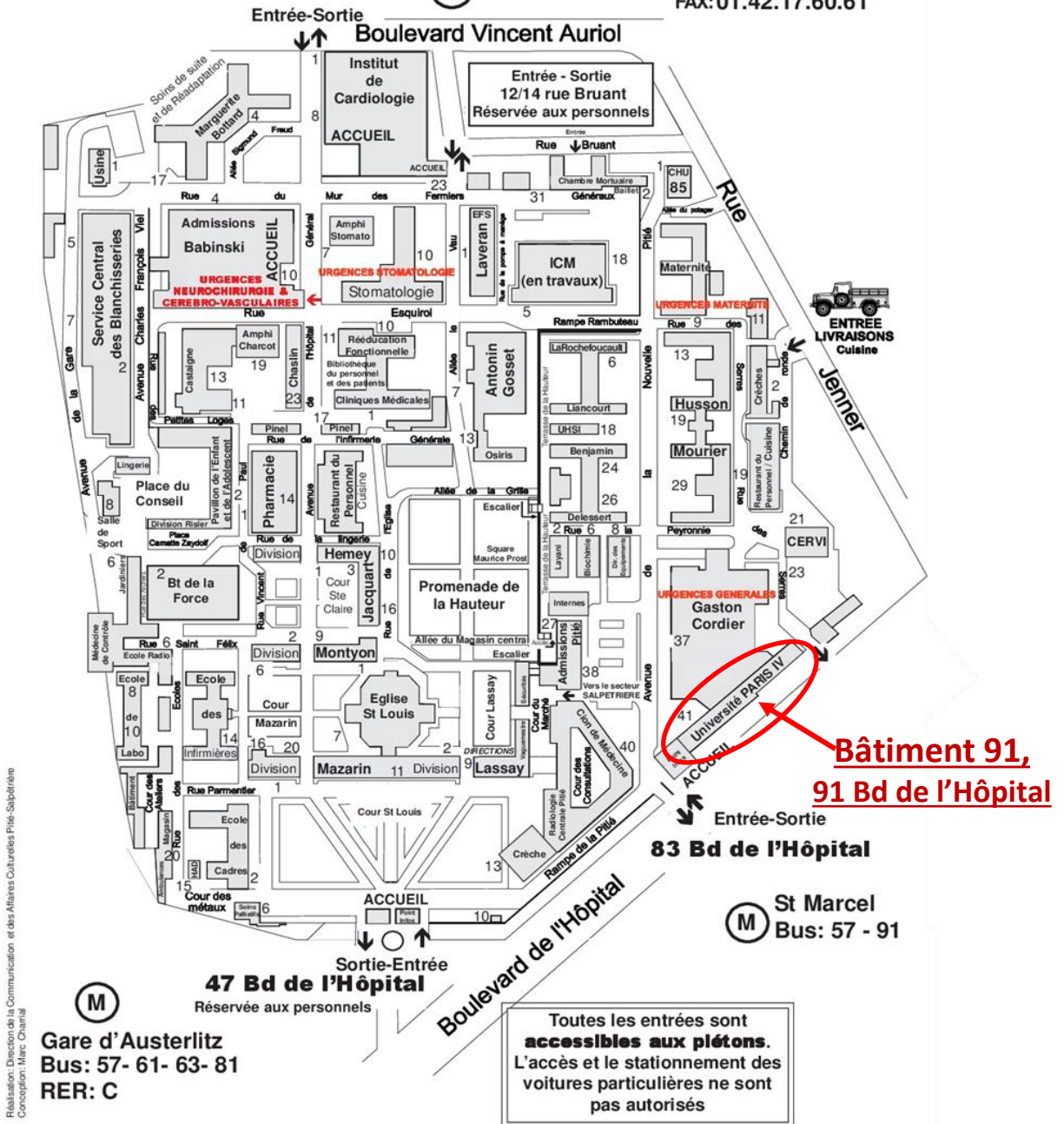
Chevaleret



01.42.16.00.00

01.42.17.60.60

FAX: 01.42.17.60.61



Il nous a été précisé qu'il est strictement interdit de manger dans les locaux; vous trouverez ci-dessous les relais H répertoriés sur le site :

- **Relais H** secteur Salpêtrière (presse – cafétéria) :
47 boulevard de l'Hôpital. Ouvert du lundi au vendredi de 7h30 à 18h.
- **Relais H** secteur Pitié (presse – cafétéria – livres – produits d'hygiène) :
83 boulevard de l'Hôpital. Ouvert du lundi au vendredi de 7 h 30 à 19 h.
- **Relais H**, bâtiment Babinski (cafétéria – presse – jouets – produits d'hygiène – livres de littérature) :
Rez-de-chaussée haut, dans le hall d'accueil. Ouvert du lundi au vendredi de 8 h à 18 h 30.
- **Relais H**, Institut E3M :
Ouvert du lundi au vendredi de 8h30 à 18h00

PROGRAMME (1/3)

Jour 1 :

CLINIQUE 10h – 13h

Niveau « non cliniciens » : David Geneviève, Julien Thevenon (**salle 219, bâtiment 91, 2^e étage**)

- Description clinique (spécificité des signes cliniques, dysmorphie pour les nuls) et ontologies/thésaurus
- Règles d'interprétation/types de variations
- Classification des variations
- Cas cliniques
- Place des autres bilans à l'ère du génome

Niveau « cliniciens » : Christel Thauvin, Delphine Heron, Sylvie Odent (**salle 616, bâtiment 91, 6^e étage**)

- Présentation de concept (description clinique, ontologies/thésaurus, type de variations / règles d'interprétations / classifications)
- Cas cliniques complexes
- Point sur le choix de prescription
- Présomption clinique face à un résultat négatif
- Rendu de VSI et objectivité clinique (avec exemples)
- Rendu de données incidentales / secondaires ?
- Initiation à partir de e-learning à la lecture d'un fichier d'exome

Pause : déjeuner libre

ÉTHIQUE 14h30 – 17h30

Niveau débutant : Laurent Pasquier, Bertrand Isidor (**salle 219, bâtiment 91, 2^e étage**)

- Consentement éclairé pour le SHD pangénomique
- Données secondaires issues du SHD face à la loi d'information à la parentèle
- Points de vue du clinicien sur la question des VSI
- Point juridique : données secondaires, informatisation en génétique, loi de bioéthique européenne et données de santé

Niveau confirmé : Laurence Faivre, Sophie Julia (**salle 616, bâtiment 91, 6^e étage**)

- Comprendre comment mener et structurer une réflexion éthique
- Discussions avancées en ateliers autour de cas cliniques sur les nouveaux enjeux issus de l'utilisation du SHD pangénomique (données secondaires et variants de signification en particulier)
- Restitution des réflexions par groupe et synthèse

PROGRAMME (2/3)

Jour 2 :

BIOINFORMATIQUE 9h30 – 12h30

Niveau basique : Anne Sophie Denommé-Pichon, Claire Bardel (salle 236, bâtiment 91, 2^e étage)

- Grandes étapes d'analyse des pipelines bioinformatiques et métriques de qualité
- Séquences de référence
- Filtrage
- Bases de données : bases de données de populations contrôles (ExAC, gnomAD...), bases de données de variants, OMIM
- Quelques applications du SHD

Niveau intermédiaire : Kevin Yauy, Wilfrid Carre (salle 011, bâtiment 91, rdc)

- Apprentissage à l'utilisation du navigateur UCSC et de l'outil de visualisation IGV
- Démonstration de la plate-forme Galaxy

Niveau avancé : Yannis Duffourd, Jean Muller (salle 012, bâtiment 91, rdc)

- Méthodes d'analyses et algorithmes pour la détection de SNV et CNV (1h30)
- Méthodes d'analyses pour la détection de mutations en mosaïques (30 min)
- Méthodes d'analyses pour la détection d'ADN libre circulant (30 min)
- Méthodes d'analyses et algorithmes pour les données de RNA-Seq (30 min)



Ces sessions seront réalisées sous forme de TP qui nécessiteront une connexion à internet via Eduroam, Eduspot (réseaux locaux) ou votre téléphone portable. Nous investiguons la possibilité de proposer une connexion wifi spécifique.



PROGRAMME (3/3)

Pause : déjeuner libre

GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE 14h – 17h

Niveau basique : Pascale Saugier-Veber, Christophe Philippe (salle 236, bâtiment 91, 2^e étage)

- Technologies : Du séquençage Sanger au séquençage massif en parallèle
- Connaissances : Profondeur, Couverture, Paramètres de qualité, Limites du SHD, etc.
- Type des tests diagnostiques utilisant le SHD et rendements diagnostiques
- Interprétation : classification en cinq classes, avec focus sur les VSI, grands principes de filtrage des données, choix du transcrit de référence, analyse en trio/solo/avec absence du prélèvement d'au moins un parent
- Pièges d'interprétation les plus simples : variations non-sens dans le dernier exon, variations faux-sens sur la dernière base d'un exon, variations introniques
- Compte rendu d'analyses : éléments à trouver sur un compte rendu

Niveau intermédiaire : Bénédicte Gérard, Frédéric Tran-Mau-Them (salle 011, bâtiment 91, rdc)

- Connaissances approfondies des techniques : bruit de fond, tailles des reads, excès de clusters,...
- Grandes stratégies de filtration
- Pièges d'interprétation : variations faux-sens ou non-sens, variations introniques en dehors des sites consensus d'épissage, CNV ...
- Checklist des connaissances minimales à acquérir pour toute interprétation de variations dans un nouveau gène candidat (non OMIM), étude de ségrégation, genematching
- Interprétation : recommandations pour la classification des variants

Niveau avancé : Gael Nicolas, Boris Keren, Amélie Piton (salle 012, bâtiment 91, rdc)

- Évolutions technologiques:
 - Overview des nouvelles techniques d'études du génome (3eme génération, long-reads, Next generation Mapping, etc)
 - Utilisation des UMI (Unique Molecular Identifiers) pour l'identification des mutations somatiques
 - Utilisation du RNAseq en diagnostic
- Annotation et Interprétation des variants :
 - Une difficulté d'interprétation, la pénétrance incomplète : notion de facteurs de risque et leçons tirées des analyses de CNV
 - VSI, que rendre à qui et comment aller plus loin, la difficulté des tests fonctionnels
 - Interprétation difficile : exemple de situations par études de cas (du fichier de variant au compte-rendu), discussion avec les participants