



FORMATION PFMG 2025

| | | |
|---|---|--|
| Intitulé de la formation / Ville | | |
| Interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de génome en constitutionnel | | |
| Nom du responsable | | |
| N. Chatron, J. Lévy, V. Malan, C. Schluth-Bolard, A.-C. Tabet | | |
| Mail de contact | | |
| secretaire@eaclf.org | | |
| Public | | |
| | Prérequis <i>(Exemple : Bac +3, débutant/confirmé/expert, etc.)</i> | Principales compétences acquises |
| <input type="checkbox"/> Bioinformaticien | | |
| <input type="checkbox"/> Biologiste - Chercheur | | |
| <input checked="" type="checkbox"/> Biologiste médical | Confirmé | |
| <input type="checkbox"/> Chargé de parcours génomique | | |
| <input type="checkbox"/> Clinicien généticien | | |
| <input type="checkbox"/> Clinicien non généticien | | |
| <input type="checkbox"/> Conseiller en génétique | | |
| <input type="checkbox"/> Technicien | | |
| <input type="checkbox"/> Autre : | | |
| Format et contenu | | |
| Théorique | Pratique (précisez si stage, etc.) | |
| <ul style="list-style-type: none"> - Bases de cytogénétique - Principes du séquençage short-read et de l'analyse bioinformatique dédiée à la détection de variants de structure - Règles d'interprétation des variants - Règles de nomenclature | 7 heures d'ED : visualisation de variants, lecture de dossier | |
| Type de formation | | |
| <input checked="" type="checkbox"/> Continue <input type="checkbox"/> Initiale <input type="checkbox"/> DPC <input type="checkbox"/> Autre : | <input type="checkbox"/> Licence <input type="checkbox"/> Licence professionnelle <input type="checkbox"/> Master <input type="checkbox"/> DIU <input type="checkbox"/> FST <input type="checkbox"/> Certificat <input type="checkbox"/> Qualification <input checked="" type="checkbox"/> Autre : | Proposée par : <input type="checkbox"/> Université <input type="checkbox"/> FSMR <input checked="" type="checkbox"/> Société savante <input type="checkbox"/> AURAGEN/ SeqOIA <input type="checkbox"/> Autre : |
| Durée de la formation | | |
| 2 jours | | |



Intérêt de cette formation dans le parcours génomique
(Répond à quels besoins ? Quel débouché ?)

Les objectifs de la formation sont de :

- 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 :
 - i) principaux remaniements cytogénétiques
 - ii) 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)

Lien

Avis des anciens élèves
(Disponible sur le site - Extrait de questionnaires de satisfaction)