



L'ACLF (Association des Cytogénéticiens de Langue Française) en association avec le réseau Achro-Puce et avec le soutien du PFMG2025 organise une formation **“Interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de génome en constitutionnel”**.

Cette formation se tiendra sur deux jours, les 13 et 14 janvier 2025 à la Faculté de Médecine Paris Necker. Elle s'adresse aux praticiens seniors déjà impliqués régulièrement dans l'analyse de données de génome dans le cadre du PFMG2025.

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 :
 - 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)

Cette offre vient ainsi s'ajouter aux formations déjà existantes organisées en France :

- DIU de Cytogénétique Humaine - Paris
<https://odf.u-paris.fr/fr/offre-de-formation/diplome-d-universite-du-diu-1/sciences-technologies-sante-STS/diu-cytogenetique-medicale-KUPRSEAZ.html>
- European Advanced Postgraduate Course in Classical and Molecular Cytogenetics
<https://www.e-c-a.eu/en/European-Diploma-in-Classical-and-Molecular-Cytogenetics-2025.html>

et ne couvre que la question de l'interprétation de génome et pas l'ensemble des connaissances nécessaires à l'exercice de cytogénétique.

Les frais d'inscription sont de 100€ et intègrent la participation aux séances en présentiel, l'accès aux supports de présentation et les pauses café.

Le nombre de participants est fixé à 30 pour cette première édition. Les candidatures sont à faire via ce lien avant le **20/10/2024** : <https://forms.gle/GBbLojTBYWTpgXMw5>

Pour cette première édition les organisateurs viseront à la diversité des centres d'origine parmi les candidatures retenues.

N.B. : L'ACLF dispose d'un Numéro d'Activité d'organisme formateur, qui peut suffire à ce que les frais engagés soient pris en charge par les services de formation mais pas encore de labellisation QualiOpi.

CONTACT : secrtaire@eaclf.org

Programme prévisionnel - Formation Variants de structure et Génome

Public : Cytogénéticiens et généticiens moléculaires impliqués dans les analyses de génome constitutionnel PFMG2025

Tarif : 100€

Lieu : présentiel - Necker

Matériel : Chaque participant doit disposer d'un ordinateur avec une connexion internet et le logiciel IGV

Objectifs :

- Comprendre les principes de détection des variants de structure à partir des données de séquençage de génome *short-read*
- Connaître les principales bases de données utiles à l'interprétation de variants de structure
- Savoir reconnaître un variant de structure 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 pour un variant de structure (nomenclature, interprétation et conclusion)

Programme :

Jour 1 :

Horaires	Titre
9h30 - 10h	Accueil - Introduction
10h - 11h	Types de remaniements de structure "cytogénétique"
11h - 11h30	Bases des techniques de cytogénétique
11h30 - 12h30	Bases de données cytogénétiques
12h30 - 13h45	Pause déjeuner
13h45 - 14h15	Technique de séquençage de génome <i>short-read</i>
14h30 - 16h00	Outils bioinfo. de détection de variants de structure et visualisation sur IGV
16h00 - 16h15	Pause
16h15 - 17h30	Visualisation de variants de structure <i>Wooclap</i>
17h30 - 18h30	Visualisation de variants de structure <i>live</i>

Jour 2

Horaires	Titre
8h30 - 9h30	Guide d'interprétation des CNV AchroPuce
9h30 - 10h15	Interprétation des SV équilibrés
10h15 - 10h30	Pause
10h30 - 11h15	Principes de nomenclature ISCN
11h15 - 12h30	Cas particuliers : éléments mobiles, remaniements complexes,...
12h30 - 13h45	Pause déjeuner
13h45 - 17h15	Lecture de dossiers [ED en groupe]
17h15 - 17h30	Conclusion - debriefing

