FORMATION PFMG 2025

Intitulé de la formation / Ville

Interprétation des variants structuraux identifiés par séquençage de génome en constitutionnel, Lyon

Nom du responsable

C. Schluth-Bolard, N. Chatron

Mail de contact

secretaire@eaclf.org

Public

	Prérequis (***Exemple : Bac +3, débutant/confirmé/expert, etc.***)	**Principales compétences acquises**
☐ Bioinformaticien		
☐ Biologiste - Chercheur ☒ Biologiste médical	**Confirmé**	
☐ Chargé de parcours génomique		
☐ Clinicien généticien		
☐ Clinicien non généticien		
☐ Conseiller en génétique		
☐ Technicien		
☐ Autre :		

Format et contenu

Théorique	**Pratique (précisez si stage, etc.)**
- 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

☒ Continue ☐ Initiale ☐ DPC ☐ Autre :	☐ Licence ☐ Licence professionnelle ☐ Master ☐ DIU ☐ FST ☐ Certificat ☐ Qualification ☒ Autre :	**Proposée par :** ☐ Université ☐ FSMR ☒ Société savante ☐ AURAGEN/ SeqOIA ☐ 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)

Cette formation dispose du label QualiOpi.

Lien

https://www.ffgh.net/agenda/?_event_category=formation%2Ccertification-qualiopi

Avis des anciens élèves

(Disponible sur le site - Extrait de questionnaires de satisfaction)

Excellente formation adaptée aux généticiens moléculaires, donne envie de faire le DU de Cytogénétique.

Très bonne organisation et ambiance très sympathique

Cette formation devrait être obligatoire pour tous les biologistes FMG2025 qui n'ont pas l'agrément en cytogénétique

Formation essentielle pour progresser dans l'interprétation des génomes. Met en lumière l'importance des binômes généticiens moléculaires cytogénéticiens pour analyser les dossiers les plus complexes.

A rendre obligatoire pour toute habilitation