

Analyse et interprétation de données de séquençage haut-débit

Biologie moléculaire - Techniques nouvelles

Référence **TEC.JM3** Mis à jour le 01 juil. 2026

TEC.JM3

Mis à jour le 01 juil. 2026

Durée

2 jours, 14 heures

Modalité

Présentiel

Objectifs

- Comprendre les différentes étapes intervenant dans l'analyse de données de séquençage haut-débit ou ngs dans le domaine du diagnostic médical maladies rares ou héréditaires génétique somatique
- Détecter et interpréter des variations génomiques dans un contexte pathologique grâce à des outils et méthodes bioinformatiques employés dans l'analyse de ces données

Prérequis

Connaissances de base des techniques de NGS

Public cible

Technicien, Cadre, Biologiste, Ingénieur, Chercheur

Sessions

25 mai 2027 au 26 mai 2027

2 jours • Paris 75012

1280,00 €

Programme

Expliquer les principes de base du séquençage haut-débit

- Défis et enjeux liés à l'analyse génomique et bioinformatique à l'ère du NGS (quantité de données générées, complexité des approches)



NOTES

analytiques)

- Types d'applications dans le contexte du diagnostic médical et importance du choix de la méthode de préparation des librairies.
- Principe du séquençage haut débit
- Base calling et analyse primaire
- Présentation des formats de fichiers : FASTA, FASTQ

Effectuer un alignement au génome de référence

- Méthodes et algorithmes d'alignement
- Présentation des formats de fichiers : BAM, SAM et CRAM
- Critères de qualité d'un alignement

Détection des variants génomiques

- Principes de détection
- Encodage des variants
- Présentation des formats de fichiers : VCF
- Autres types de variations génomiques : CNVs, SVs.

Interpréter les données de séquençage haut-débit pour l'annotation fonctionnelle

- Principe de l'annotation des variants
- Référentiels d'annotations : GENCODE, RefSeq
- Nomenclature des variants (HGVS)
- Présentation d'un outil d'annotation : VEP

Prédire la conséquence d'un variant génomique

- Scores de prédiction (fonctionnelle, épissage, conservation)
- Fréquence populationnelle
- Association génotype-phénotype

Interpréter des variants génomiques dans un contexte clinique

- Critères de qualité
- Interprétation de variants en génétique somatique
- Interprétation des variants en génétique constitutionnelle

Modalités d'évaluation

Alternance de méthodes pédagogiques variées, adaptées aux différentes capacités à acquérir. Des cours magistraux permettront aux stagiaires d'acquérir les connaissances théoriques nécessaires, tandis que des travaux pratiques leur permettront de se familiariser avec les techniques d'analyse et de diagnostic. Des études de cas seront également proposées, afin d'encourager les stagiaires à développer leur esprit d'analyse et de synthèse.

Les parties théoriques se déroule en grand groupe d'apprenants. Les activités alternant entre cours magistraux (méthode transmissive) ou de travaux dirigés sous forme d'étude de cas (méthode interrogative). Des travaux pratiques (seul ou en petit groupe) avec le matériel adéquat (méthode active) permet de faire le lien entre savoirs et savoir-faire pour permettre l'ancrage des nouvelles capacités professionnels.

Groupes composés d'environ 4 à 15 personnes

Méthodes pédagogiques

Une évaluation formative sera réalisée tout au long du programme afin de permettre aux formateurs de fournir un retour régulier aux participants et de les aider à progresser dans leur apprentissage. Elle pourra prendre la forme d'exercices pratiques, de discussions de groupe ou de QCM.

Financement

PUBLIC CONCERNÉ

TYPE DE FINANCEMENT

 Salariés CDI, CDD, secteur privé	• Plan de Développement des Compétences (PDC) • Projet de Transition Professionnelle (PTP)
 Demandeurs d'emploi Inscrits à France Travail	• AIF – France Travail • POEI (Préparation Opérationnelle à l'Emploi) • Programme Régional de Formation
 Entreprises TPE, PME et grands groupes	• Fonds propres • OPCO (Opérateurs de Compétences) • FNE-Formation
 Indépendants Professions libérales & artisans	• FAF (AGEFICE, FAFCEA, FIF-PL) • Financement personnel
 Personnes handicapées Maintien et insertion pro.	• AGEFIPH / FIPHFP
 Fonction publique Agents publics & territoriaux	• Plan de formation interne

Conditions Générales de Vente

I. Application des présentes conditions générales de vente

En passant la commande d'une formation, le CLIENT accepte sans réserve les présentes conditions générales de vente dans leur ensemble, nos conditions générales de vente prévalant sur toutes autres versions ou tout autre document contradictoire, notamment prospectus, publicités et sur tout autre document de l'acheteur, en particulier ses conditions générales d'achat. Les présentes conditions générales de vente ne font pas obstacle à ce que des conditions particulières soient négociées avec tel client et soient consignées dans une convention de formation.

II. Proposition commerciale Description des services commandés / contrat définitif

2.1. Formation du contrat et commande

Les présentes Conditions Générales de Vente s'appliquent à l'ensemble des prestations de formation proposées par le prestataire. La commande de formation est considérée comme ferme et définitive dès réception par le prestataire du devis, de la convention de formation ou de tout autre document contractuel dûment signé par le client, ou de tout accord écrit valant acceptation de la prestation, y compris par voie électronique.

Le devis ou la convention de formation précise notamment : l'intitulé et le contenu de la formation, la durée de la formation, le nombre de participants inscrits, le prix de la prestation.

Sauf stipulation contraire, les devis émis par le prestataire sont valables pour une durée de 30 jours à compter de leur date d'émission.

Pour les clients particuliers, conformément aux articles L.221-18 et suivants du Code de la consommation, un délai de rétractation de quatorze (14) jours s'applique à compter de la signature du contrat, sauf exception légale ou demande expresse de démarrage anticipé de la prestation.

La signature du devis ou de la convention emporte acceptation sans réserve des présentes Conditions Générales de Vente, lesquelles prévalent sur tout autre document du client, sauf accord écrit contraire du prestataire.

Afin de préserver la qualité de la formation, le nombre maximum de participants pourra être limité par Bioformation. Dans le cas où le nombre d'inscrits serait supérieur à celui préconisé par Bioformation, une seconde session pourra être organisée dans les mêmes conditions financières.

2.2 – Acompte

Un acompte correspondant à 30 % du montant total de la prestation est exigible à la commande. Le non-versement de cet acompte n'affecte pas la validité ni le caractère ferme et définitif de la commande, mais constitue un manquement contractuel pouvant entraîner, à l'initiative du prestataire, la suspension de l'exécution de la prestation ou le report de celle-ci jusqu'à complet encaissement de l'acompte.

Le prestataire se réserve également le droit de ne pas bloquer définitivement les dates de formation tant que l'acompte n'a pas été encaissé.

III. Prix et conditions de paiement

3.1. Détermination du prix

Tous nos prix sont indiqués hors taxes. Les prix ne comprennent pas les frais de déplacement et de bouche des stagiaires. En revanche, ils comprennent les frais de déplacement et de bouche du formateur. La proposition commerciale est estimative du prix définitif fixé à partir d'un décompte détaillé en quantité et en prix de chaque prestation. Le prix n'est ferme et définitif qu'à compter de la validation de la proposition commerciale par le CLIENT et Bioformation.

3.2. Conditions de paiement

Les factures sont payables à l'ordre de la société Bioformation à la fin de la prestation, à leur réception.

Pour tout client dont le siège social ou l'établissement principal est situé hors du territoire français, le règlement de la prestation est exigé en totalité avant le démarrage de la prestation. Cette disposition est justifiée par les contraintes de gestion et de recouvrement applicables aux relations commerciales internationales. Si aucun règlement n'a été constaté dans un délai d'un mois, avant le début de la formation, Bioformation se réserve le droit d'annuler la prestation, sans qu'aucune réclamation ne soit prise en compte.

3.3 Règlement par un OPCO (Opérateur de Compétences)

En cas de règlement de la prestation pris en charge par un OPCO, il appartient au CLIENT de :

- faire une demande de prise en charge avant le début de la formation et de s'assurer de l'acceptation de sa demande,
- indiquer explicitement sur la convention la prise en charge par l'OPCO et transmettre une copie de l'attestation de prise en charge à Bioformation,
- s'assurer du bon paiement de la prestation en cas de paiement partiel du montant de la formation par l'OPCO ; le solde sera facturé au CLIENT. Si l'OPCO n'a pas réglé Bioformation dans un délai d'un mois à compter de la fin de la prestation, le CLIENT sera facturé de la totalité du coût de la prestation.

3.4. Pénalités de retard – indemnité forfaitaire pour frais de recouvrement

En cas de retard de paiement seront applicables de plein droit des intérêts de retard calculé sur le taux directeur (taux de refinancement ou Refi) semestriel de la Banque centrale européenne (BCE), en vigueur au 1er janvier, majoré de 10 points, sans être inférieur à un taux égal à trois fois le taux de l'intérêt légal. Ce taux est appliqué sur le TTC de la facture. Ces intérêts seront acquis à Bioformation sans aucune formalité ni aucune mise en demeure préalable et sans préjudice de tout autre action que Bioformation serait en droit d'intenter, à ce titre, à l'encontre du CLIENT. Pour les clients personne morale (entreprises) conformément à l'article L. 441-6 du Code de Commerce une indemnité forfaitaire pour frais de recouvrement d'un montant de 40 € sera également automatiquement appliquée pour tout retard de paiement. En cas de non-paiement, même partiel, d'une facture venue à échéance, Bioformation se réserve le droit de suspendre toute formation en cours et/ou à venir jusqu'à paiement de la totalité des sommes dues.

3.5. Annulation ou report à l'initiative du client

Toute annulation ou demande de report d'une prestation de formation par le client doit être notifiée par écrit au prestataire. En cas d'annulation, des frais seront appliqués conformément aux dispositions de l'article 3.6, en fonction de la date de réception de la notification. En cas de report de la prestation à la demande du client, le prestataire se réserve le droit : soit d'accepter le report sans frais, sous réserve de disponibilité, soit d'appliquer des frais de report assimilés à des frais d'annulation partielle, conformément à l'article 3.6. L'absence d'un ou plusieurs stagiaires ne donne lieu à aucune réduction sur le prix final de la prestation. Toute formation commencée est due dans son intégralité.

3.6. Frais d'annulation et de report

Toute annulation ou report de la commande intervenue après son acceptation donnera lieu à l'application de frais correspondants à 30% du montant total de la prestation y compris en l'absence de versement de l'acompte. En cas d'annulation ou de report de la prestation par le client, moins de 30 jours calendaires avant le début de la prestation, le montant total de la prestation est dû dans son intégralité. Ces frais sont dus y compris en l'absence de versement de l'acompte. En cas de report accepté par le prestataire, les frais appliqués ne pourront excéder ceux prévus en cas d'annulation à la même date.

3.7. Annulation ou report à l'initiative du prestataire

En cas de report ou d'annulation d'une prestation de formation à l'initiative du prestataire, pour quelque cause que ce soit hors cas de force majeure, le client en sera informé dans les meilleurs délais. Aucun frais ne sera facturé au client au titre de cette annulation ou de ce report. En cas d'annulation définitive de la prestation, les sommes éventuellement versées, y compris l'acompte, seront intégralement remboursées au client. En cas de report accepté par le client, les sommes versées resteront acquises et seront imputées sur la prestation reportée. Le report ou l'annulation ne pourra en aucun cas ouvrir droit à une indemnisation complémentaire au profit du client.

IV. Exécution du contrat

4.1. Conformité

Les engagements de Bioformation constituent une obligation de moyen. Les prestations seront exécutées dans le strict respect des règles professionnelles applicables à Bioformation et, le cas échéant, des termes de la convention signée entre les parties. À défaut de réserves ou réclamations expressément émises par le CLIENT lors de la réalisation des prestations, celles-ci seront réputées conformes à la commande, en quantité et qualité. Bioformation se réserve le droit d'exécuter sa prestation tant par son personnel en interne que par l'appel à des prestataires extérieurs. Le prestataire extérieur se verra mettre à sa charge les mêmes engagements que ceux mis à la charge de Bioformation, notamment en matière de normes de qualité et de protection des données personnelles.

4.2. Obligation de confidentialité

Les parties peuvent être amenées à s'échanger ou à prendre connaissance d'informations confidentielles au cours de l'exécution de la prestation. Définition : sont considérées comme informations confidentielles toutes informations techniques, pédagogiques, didactiques, éducatives, documentaires, financières, commerciales et/ou juridiques, tout savoir-faire relatif à l'enseignement, à sa mise en pratique, à des études, des produits ou des développements, des plans, des modélisations et/ou produits couverts ou non par des droits de propriété intellectuelle, que ces informations soient communiquées par écrit, y compris sous forme de schéma ou de note explicative, ou oralement. Obligations : Les parties s'engagent à considérer comme confidentielles l'ensemble des informations, telles que ci-dessus définies, communiquées volontairement ou non par l'autre partie ou dont le cocontractant aurait pris connaissance à l'insu de son partenaire. La partie ayant pris connaissance de ces informations confidentielles ne pourra les communiquer, sous quelque forme que ce soit à quiconque. Les parties s'engagent à prendre toutes précautions utiles pour éviter toute divulgation ou utilisation non autorisée. Avec l'accord préalable du Client, Bioformation pourra utiliser le logo de ce dernier à des fins de communication commerciale.

4.3. Obligation relative à la propriété intellectuelle de l'oeuvre réalisée

Chaque Partie s'engage à considérer toutes informations techniques, pédagogiques, didactiques, éducatives, documentaires, financières, commerciales et/ou juridiques, tout savoir-faire relatif à des études, des rapports, des produits ou des développements, plans, des modélisations... qui lui seront remis par une autre partie comme étant la propriété industrielle et/ou intellectuelle de celle-ci et en conséquence à ne les utiliser que dans le cadre de l'exécution de la présente convention. Ces informations ne pourront être communiquées ou rendues accessibles à des tiers, en tout ou partie sans l'aval écrit préalable de son propriétaire. Les parties ne s'opposent aucun de leurs droits de propriété industrielle et/ou intellectuelle leur appartenant qui feraient obstacle à la mise en oeuvre de la commande.

4.4. Responsabilité de Bioformation

La présente clause s'applique sauf en cas de dispositions d'ordre public de la loi en la matière, notamment envers les consommateurs personnes physiques. La responsabilité de Bioformation ne pourra être engagée que si le CLIENT démontre une faute de la part de Bioformation, un préjudice et un lien de causalité entre la faute et le préjudice. L'indemnité due par Bioformation en cas de responsabilité prouvée sera limitée au prix de la prestation objet du litige. Ce montant couvre l'ensemble des réclamations de toute nature (intérêts et frais inclus) et ce, quel que soit le nombre d'actions, de fondements invoqués ou de parties. La responsabilité de Bioformation est limitée aux préjudices directs à l'exclusion de tout préjudice indirect de quelque nature que ce soit. La responsabilité de Bioformation ne pourra pas être engagée notamment :

*en cas d'inexécution ou de mauvaise exécution de ses obligations si cette dernière résulte d'un fait du CLIENT ou d'un cas de force majeure,

* en cas de difficultés d'exécution dues à des informations erronées données par le Client sur ses besoins de formation, son personnel, les besoins sur les modalités de la formation, etc...

*en cas d'utilisation frauduleuse ou erronée des informations délivrées lors de la session de formation, par le Client et ses stagiaires.

En outre, la responsabilité de Bioformation ne pourra être engagée si le client a commandé une prestation malgré un avis contraire de Bioformation sur les conditions de formation inhérentes au client (ex : stagiaire n'ayant pas les prérequis nécessaires pour suivre la formation, locaux du client non adaptés...)

4.5. Notion de force majeure

Sont considérés comme cas de force majeure ou cas fortuits, les événements indépendants de la volonté des parties, qu'elles ne pouvaient raisonnablement être tenues de prévoir, et qu'elles ne pouvaient raisonnablement éviter ou surmonter, dans la mesure où leur survenance rend totalement impossible l'exécution des obligations. Sont notamment assimilés à des cas de force majeure ou fortuits déchargeant Bioformation de son obligation d'exécuter sa prestation dans les délais initialement prévus : les grèves de la totalité ou d'une partie du personnel, la maladie ou l'absence du formateur dont Bioformation est subitement informée, l'incendie, l'inondation, la guerre, les arrêts de production dus à des pannes fortuites, les fermetures de voies routières par quelques causes que ce soit et ainsi l'indisponibilité subite du lieu de formation pour quelque cause que ce soit...

4.6. Obligations du CLIENT

Afin de faciliter la bonne exécution des prestations, le CLIENT s'engage :

- à fournir à Bioformation des informations et documents complets, exacts et dans les délais nécessaires ;
- à prendre les décisions de validation dans les délais requis par Bioformation et plus généralement à répondre aux questions de Bioformation dans les délais demandés par cette dernière ;
- si nécessaire, à désigner un correspondant investi d'un pouvoir de décision ;
- à s'assurer pour les conséquences de sa responsabilité civile au cas où elle serait engagée à la suite d'un accident causé au personnel, aux partenaires ou au matériel de Bioformation et à transmettre une attestation d'assurance en cours de validité.

4.7. Résolution du contrat et clause résolutoire

En cas de manquement par le CLIENT à l'une quelconque de ses obligations et huit jours après une mise en demeure restée sans réponse, Bioformation peut demander la résolution du contrat sans préjudice de dommages et intérêts. La résolution du contrat sera prononcée par lettre recommandée avec demande d'avis de réception et sera acquise de plein droit sans autre formalité ou procédure.

V. Clauses générales

5.1. Renonciation ou invalidation de certaines clauses

Le fait pour Bioformation de ne pas se prévaloir à un moment donné de l'une quelconque des clauses des présentes ne peut valoir renonciation à se prévaloir ultérieurement de ces mêmes clauses. Si une ou plusieurs stipulations des présentes conditions générales sont tenues pour non valides ou déclarées telles en application d'une loi, d'un règlement ou à la suite d'une décision définitive d'une juridiction compétente, les autres stipulations garderont toute leur force et leur portée.

5.2. Non-sollicitation de personnel

Le Client s'engage à ne pas débaucher ou embaucher, directement ou par l'intermédiaire d'un tiers, le personnel de Bioformation ayant participé à l'exécution du contrat. En cas de non-respect de la présente obligation le CLIENT devra verser à Bioformation à titre de clause pénale une indemnité égale à douze fois le dernier salaire, charges patronales en sus, du salarié indûment débauché. Cette obligation s'applique également pour le sous-traitant et son personnel. S'agissant du sous-traitant uniquement, en cas de violation, le CLIENT sera redevable envers Bioformation, à titre de clause pénale d'une indemnité égale au chiffre d'affaire sous-traité avec ce dernier pendant l'année qui a précédé la violation de la clause.

5.3. Loi applicable

La loi française régit seule la relation contractuelle entre Bioformation et le client. En cas de litige, seuls les tribunaux de Paris seront compétents quelques soient l'action, le lieu de livraison de la prestation ou la localisation du client.

5.4. Médiation de la consommation

Conformément aux articles L612-1 et suivants du Code de la consommation, le client consommateur a la possibilité de recourir gratuitement à un médiateur de la consommation en vue de la résolution amiable d'un litige.

Le médiateur désigné est : MÉDIATION CONSOMMATION DÉVELOPPEMENT/MED CONSO DEV, Centre d'Affaires Stéphanois SAS, IMMEUBLE L'HORIZON – ESPLANADE DE FRANCE, 3, RUE J. CONSTANT MILLERET – 42000 SAINT-ÉTIENNE. Site internet : <https://www.medconsodev.eu>

Après démarche préalable écrite auprès du prestataire restée sans issue, le client consommateur peut saisir le médiateur de la consommation.

5.5. Protection des données personnelles (RGPD)

Les données personnelles collectées dans le cadre des prestations de formation font l'objet d'un traitement destiné à la gestion administrative, pédagogique et commerciale des formations, ainsi qu'au respect des obligations légales et réglementaires. Ces traitements sont fondés sur l'exécution du contrat, le respect d'obligations légales et, le cas échéant, l'intérêt légitime du prestataire. Les données sont conservées pendant la durée strictement nécessaire aux finalités poursuivies, conformément à la réglementation en vigueur. Conformément au Règlement (UE) 2016/679 (RGPD), toute personne dispose d'un droit d'accès, de rectification, d'effacement, de limitation, d'opposition et de portabilité de ses données. Ces droits peuvent être exercés par email à l'adresse suivante : dpo@bioformation.org. La personne concernée dispose également du droit d'introduire une réclamation auprès de la CNIL.

VI. Propriété intellectuelle

L'ensemble des éléments composant l'offre de formation du prestataire, incluant notamment les marques, logos, dénominations commerciales, supports pédagogiques, contenus de formation, programmes, méthodes, outils et documents mis à disposition, sont protégés par le droit de la propriété intellectuelle et demeurent la propriété exclusive du prestataire ou de son propriétaire. Toute reproduction, représentation, diffusion, adaptation ou exploitation, totale ou partielle, sans autorisation écrite préalable du prestataire est strictement interdite, quel que soit le procédé ou le support utilisé. Le client s'engage à utiliser les supports fournis exclusivement dans le cadre de la formation concernée et pour un usage strictement interne. Toute utilisation à des fins commerciales ou de formation de tiers est interdite.