



ANALYSE ET INTERPRÉTATION DE DONNÉES DE SÉQUENÇAGE HAUT-DÉBIT

Code produit : *TEC.JM3* // **Catégorie :** *Biologie moléculaire - Techniques nouvelles* // **Version :** *2024*

Objectifs de la formation

- 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

Infos Session

Date : Du 14/05/2025 au 15/05/2025
Durée : 2 jour(s) soit 14 heures
Lieu : Bioformation Salle Elion - Paris 12
Prix : 1160 € Net

Programme de la formation



Jour 1 - Matin

+ 1. 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 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

Pratique : FastQC

+ 2. 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

Pratique : visualisation d'un alignement dans un genome browser

Jour 1 - Après-midi

+ 3. Détection des variants génomiques

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

Pratique : Introduction au terminal Linux et aux outils en ligne de commande.

Jour 2 - Matin

+ 4. 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

+ 5. Prédire la conséquence d'un variant génomique

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

Jour 2 - Après-midi

+ 6. Interpréter des variants génomiques dans un contexte clinique

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



Pré-requis

Connaissances de base des techniques de NGS

Public cible

Technicien, Cadre, Biologiste, Ingénieur, Chercheur

Pédagogie

Méthodes pédagogiques :

Alternance de méthodes pédagogiques variées, adaptées aux différentes compétences 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.

Modalités d'évaluation :

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.

Conditions Générales de Vente de formations présentiellees aux clients Professionnels

Article 1 – Champ d'application

Les présentes conditions générales de vente s'appliquent de plein droit à toutes les commandes de formations présentiellees. Ces commandes sont conclues entre la Société **BIOFORMATION**, Société par actions simplifiée, au capital de 148 000 euros, dont le siège social se situe 39 Rue de Wattignies 75012 PARIS et dont l'immatriculation au Registre du Commerce et des Sociétés est 441 059 847 RCS PARIS, et les Clients professionnels.

La Société **BIOFORMATION** se réserve le droit de modifier lesdites conditions à tout moment. Les conditions générales sont celles en vigueur sur le site à la date de passation de la commande. Le fait de passer commande implique l'adhésion pleine et entière du Client aux présentes conditions générales dont le Client déclare avoir pris connaissance avant de passer Commande, ainsi que le respect des obligations nées du Code de la propriété intellectuelle et de la licence d'accès au Site.

Article 2 – Tarifs

Sauf conditions particulières expresses propres à la vente, les prix des actions de formation présentiellees sont ceux figurant en Euros dans le catalogue et les diverses brochures éditées par **BIOFORMATION**, au jour de l'émission de la convention de formation. Les tarifs sont également consultables sur le site internet de la Société. Ces prix sont, à cette date, fermes et définitifs. Il est rappelé que la société **BIOFORMATION** n'est pas assujettie à la TVA. Sauf indication contraire donnée par **BIOFORMATION**, les repas ne sont pas pris en compte dans le prix de la formation et ne sont pas à la charge de **BIOFORMATION**.

Article 3 – Commandes

La commande d'une formation présentielle se fait en deux temps :

Pré-inscription

La pré-inscription doit être faite à partir d'un document écrit que le Client est invité à adresser au choix :
- par fax au numéro suivant : +33 1 42 15 02 36
- par courrier à l'adresse suivante :

BIOFORMATION, 39 Rue de Wattignies, F75012 PARIS

- par email à l'adresse contact@bioformation.org

La pré-inscription est effectuée au nom de la personne physique (participant) mais le Client de **BIOFORMATION** est l'entreprise ou l'institution (contractant) figurant sur le bulletin d'inscription et payant le montant de la formation. Le Client peut utiliser le Bulletin de pré-inscription disponible en fin de catalogue ou sur le site de **BIOFORMATION**, ou bien un papier libre avec en-tête, où seront précisées dans la mesure du possible : les coordonnées précises de l'établissement souscripteur et de l'établissement financeur (si différentes de celles du souscripteur), le nom du participant et les références de la formation présentielle (code, titre et dates).

Souscription de la Convention de formation

A réception de la pré-inscription, **BIOFORMATION** adresse par retour au service formation du Client professionnel une Convention de formation, en double exemplaire, qui comporte des informations contractuelles importantes que le Client doit vérifier.

Le Client doit dater, signer et tamponner les deux exemplaires de la Convention de formation.

Un exemplaire de cette Convention de formation datée, signée et tamponnée par le Client doit être retourné à **BIOFORMATION**. L'autre exemplaire est conservé par le Client. En cas de non-retour ou de retour tardif de la Convention de formation, **BIOFORMATION** est autorisée à donner la place réservée, à un autre client inscrit en liste d'attente. Le client est informé que **BIOFORMATION** ne prend définitivement en compte le financement par un tiers qu'à réception de l'attestation/contrat de prise en charge du financeur. Lorsque la session demandée ne présente plus de disponibilité, un accusé de réception de la demande du client est envoyé. En cas de désistement ou de dédoublement de session (session supplémentaire), **BIOFORMATION** propose au client de participer à la formation dans les meilleurs délais. Les demandes d'inscription sont traitées dans l'ordre d'arrivée et aucune réclamation ne pourra être reçue concernant la prise en compte d'une quelconque autre priorité, sauf dérogation exceptionnelle par un responsable de **BIOFORMATION**.

Convocation

Sous réserve de réception de la Convention de formation signée, un dossier de participation est adressé en temps voulu au service formation à l'attention de chacun des participants. Il comporte :

- une convocation,
- un programme de l'action de formation visée,
- un plan d'accès au lieu de formation,
- les possibilités d'hébergement proches du lieu de formation.

Règlement intérieur

Les participants sont tenus à une obligation d'assiduité et doivent respecter le règlement intérieur de **BIOFORMATION**.

Le règlement intérieur est mis à la disposition des participants par l'intermédiaire du formateur. Il peut être consulté sur chaque lieu de formation et sur le site internet de **BIOFORMATION**.

Attestation de suivi de formation et obligations

Une attestation de suivi de formation personnalisée est remise à l'issue de la formation à chaque participant. Chaque participant est invité à remplir un questionnaire d'évaluation qui permet à **BIOFORMATION** d'affiner son offre au regard des attentes des clients. Dans le cadre de ses prestations de formation, **BIOFORMATION** a une obligation de moyens et non de résultat.

Article 4 – Conditions de paiement

Facturation

A l'issue de l'action de formation présentielle, une facture et l'attestation de fin de formation sont envoyées au client. Le prix de vente est payable au comptant à réception de la facture et sans escompte.

Modes de paiement acceptés

Le paiement des formations présentiellees s'effectue comptant sans escompte, soit par chèque bancaire à l'ordre de **BIOFORMATION**, soit par virement SEPA.

- Chèque

En cas de paiement par chèque bancaire, celui-ci doit être émis par une banque domiciliée en France métropolitaine ou à Monaco et peut être expédié à **BIOFORMATION** en même temps que la Convention de formation signée et tamponnée.

- Virement SEPA

Pour tout virement SEPA, le RIB contenant le numéro IBAN et le numéro BIC de **BIOFORMATION** est diffusé sur la facture adressée au client.

Ces coordonnées bancaires sont également disponibles sur simple demande auprès de **BIOFORMATION**.

Pénalités de retard

A défaut de paiement à l'échéance, des pénalités égales à trois fois le taux de l'intérêt légal en vigueur à la date de la commande seront appliquées à compter du premier jour de retard, sans qu'il soit besoin d'une mise en demeure préalable. En outre, il sera appliqué de plein droit une pénalité égale à 15 % de la somme impayée, outre les frais judiciaires qui pourraient être exposés.

Enfin tout client professionnel effectuant son paiement après les dates d'échéance figurant sur les factures de **BIOFORMATION** se verra appliquer une indemnité forfaitaire de 40 euros pour frais de recouvrement. Cette indemnité pour frais de recouvrement est exigible sans qu'il soit besoin d'une mise en demeure.

Clients résidant à l'étranger

Les formations présentiellees suivies par les clients résidant à l'étranger doivent être réglées avant le début de la formation. C'est uniquement après retour d'un exemplaire de convention cacheté et signé et vérification du règlement effectué par le Client résidant à l'étranger que la demande d'inscription est validée et confirmée et que la convocation à la formation présentielle sera envoyée. Il est donc nécessaire d'avertir le service comptabilité client de **BIOFORMATION** afin de lui communiquer les détails du virement (date, montant, référence,...) indispensables à son identification. Si aucun règlement n'a été signalé et constaté dans un délai de 1 mois avant le début de la formation, **BIOFORMATION** se réserve le droit de céder la place à un autre client. Le cas échéant, aucune réclamation ne sera prise en compte.

Il est rappelé que les virements bancaires effectués des pays étrangers engendrent des frais qui sont exclusivement à la charge du client et doit être précisé à l'établissement bancaire émetteur du virement.

Défaut de paiement antérieur

Toute commande d'un Client à **BIOFORMATION**, sans avoir procédé au paiement de la (des) commande(s) précédente(s), autorise **BIOFORMATION** à refuser de délivrer les formations concernées, sans que le Client puisse prétendre à une quelconque indemnité, pour quelque raison que ce soit.

Intervention d'un organisme tiers payeur

En cas de paiement par un organisme tiers payeur, il appartient au Client :

- de faire une demande de prise en charge avant le début de la formation et de s'assurer de la bonne fin de cette demande ;
 - d'indiquer explicitement les coordonnées complètes de celui-ci sur son bulletin de pré-inscription ;
 - de s'assurer de la bonne fin du paiement par l'organisme tiers payeur qu'il aura désigné.
- Si l'organisme tiers payeur ne prend en charge que partiellement le coût de la formation, le reliquat doit être payé par le Client. Si **BIOFORMATION** n'a pas reçu la prise en charge de l'organisme tiers payeur au 1er jour de la formation, le client sera facturé de l'intégralité du coût du stage. En cas de non-paiement par l'organisme tiers payeur, **BIOFORMATION** serait fondé à réclamer le montant de ce paiement au responsable de l'inscription solidairement débiteur à son égard.

Article 5 - Date de prise d'effet de la commande

La commande prend effet à compter de la réception par **BIOFORMATION** de la Convention de formation tamponnée et signée.

Article 6 – Annulation avant le début de la formation

A l'initiative du participant ou du responsable de l'inscription

Toute demande d'annulation d'une inscription à l'instigation du participant ou du responsable de l'inscription doit être notifiée par écrit à **BIOFORMATION**.

Entre 30 jours et 15 jours avant le début de la formation, **BIOFORMATION**, retiendra sur le coût total, les sommes qu'elle aura réellement dépensées ou engagées pour la réalisation de ladite action soit 25% du coût de l'action de formation envisagée. Si l'annulation intervient **moins de 15 jours francs avant le début de la formation**. Le montant total de la prestation est dû à **BIOFORMATION** à titre d'indemnité en raison de l'inexécution de ses obligations par le participant ou le responsable de l'inscription et ceci dès l'annulation. Les délais sont calculés au jour de la réception par **BIOFORMATION** de l'annulation du participant ou du responsable de l'inscription. Toutefois, lorsqu'un participant ne peut réellement pas assister à la formation à laquelle il est inscrit, il peut être remplacé par un collaborateur de la même entreprise. Le nom et les coordonnées de ce nouveau participant doivent être impérativement confirmés par écrit à **BIOFORMATION** avant la formation.

A l'initiative de BIOFORMATION

BIOFORMATION se réserve le droit d'ajourner une session, au plus tard 15 jours avant le début de celle-ci, si le nombre de participants prévu est jugé pédagogiquement insuffisant.

Dans ce cas, **BIOFORMATION** s'engage à prévenir immédiatement chaque participant et à lui proposer une inscription prioritaire sur la prochaine session de la formation concernée. **BIOFORMATION** ne sera pas tenu de rembourser, en cas de report ou d'annulation de la formation présentielle, les frais de réservation du titre de transport du participant, pris en vue du stage. En cas d'inexécution d'une prestation de formation, **BIOFORMATION** remboursera au cocontractant les sommes indûment perçues de ce fait (article L 6354-1 du code du travail).

Article 7 – Service Client

Pour toute information, question ou réclamation : un Service Client est à disposition :

- par téléphone au +33 1 42 15 20 31,
- par fax au +33142152036
- ou email : contact@BIOFORMATION.org
- par voie postale : **BIOFORMATION**, Formations présentiellees, 39 Rue de Wattignies, F 75012 PARIS

Article 8 - Droits de propriété intellectuelle & Licence d'accès au Site

L'ensemble des marques figuratives ou non et plus généralement toutes les autres marques, illustrations, images et logotypes figurant sur les Produits, leurs accessoires et leurs emballages, qu'ils soient déposés ou non, sont et demeureront la propriété exclusive du titulaire du droit. Toute reproduction totale ou partielle, modification ou utilisation de ces marques, illustrations, images et logotypes, pour quelque motif et sur quelque support que ce soit, sans accord exprès et préalable du titulaire de droit, est strictement interdite. Il en est de même de toute combinaison ou conjonction avec toute autre marque, symbole, logotype et plus généralement tout signe distinctif destiné à former un logo composite. Il en est de même pour tout droit d'auteur, dessin, modèle et brevet qui sont la propriété du titulaire de droit.

Pour les besoins d'accès au Site, la Société **BIOFORMATION** accorde une licence d'accès et d'utilisation du Site dans le cadre d'un usage personnel.

Article 9 - Confidentialité des Données

Les informations demandées au Client sont nécessaires au traitement de la commande.

Dans l'hypothèse où le Client consent à communiquer des données individuelles à caractère personnel, il dispose d'un droit individuel d'accès, de retrait et de rectification de ces données dans les conditions prévues par la loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés.

Article 10 - Droit applicable – Attribution de compétence

Le droit français régit seul nos ventes.

En cas de litige, seuls les tribunaux de Paris seront compétents et déterminés selon les règles de procédure.

L'attribution de compétence aux tribunaux de Paris est générale et s'applique, qu'il s'agisse d'une demande principale, d'une demande incidente, d'une action au fond ou d'un référé, quels que soient le lieu de livraison et le mode de paiement.