

5^{ème} Réunion du Réseau NGS-Diag

Mercredi 7 décembre 2022

Nouvelles approches de séquençage à haut débit de l'ADN (Long read sequencing)

Lien de connexion Zoom (à partir de 8h50 pour un début à 9h00) :

<https://univ-cotedazur.zoom.us/j/85059346008?pwd=Wm1RYkE0b0orOUg2bVNwTytWcEpTUT09>

Session du matin : 9h00-12h30		Modérateurs : Sylvie Jaillard, Jean Muller, Cécile Rouzier
9h00-9h15	Accueil et actualités du réseau NGS-Diag (Jean Muller et Cécile Rouzier)	
9h15-9h40	Point sur les projets de recherche et le CAD, Anne Jouvenceau, 15' + 10'	
9h40-9h55	GT PNMR3 Test fonctionnels, Cécile Acquaviva, Alexandre Janin et Pascale Saugier-Véber, 10' + 5'	
9h55-10h10	Point sur le GT Formation PFMG 2025, Aurélien Trimouille (Bordeaux), 10' + 5'	
10h10-10h15	Formation ANPGM BIO-NGS nouvelle version, Aurélien Trimouille (Bordeaux), 5'	
10h15-10h50	Point sur le PFMG 2025, point de vue du biologiste, Christel Thauvin (Dijon), 15' + 20'	
10h50-10h55	Annonce Workshop ACMG, Svetlana Gorokhova (Marseille), 5'	
10h55-11h15	GT Transcrits, Claude Houdayer et Marie Pierre Buisine (Rouen), 15' + 5'	
11h15-11h30	Pause	
11h30-11h35	Introduction de la journée scientifique, Jean Muller.	
11h35-12h10	Long read sequencing technologies, Charles Poncet/Véronique Gautier (Clermont-Ferrand), 30' + 5'	
12h10-12h30	Insertion de séquences α -satellite à proximité d'un centromère ancestral, Caroline Schluth-Bolard (Strasbourg), 15' + 5'	

12h30- 14h00 Pause déjeuner

Session après-midi: 14h00-17h00		Modérateurs : Laila El Khattabi, Sylvie Jaillard, Jean Muller, Cécile Rouzier
14h00-14h30	PacBio : Nouvelles perspectives en génomique humaine grâce aux reads HiFi, Benjamin Aubier, (Société PacBio), 15'	
	Nanopore, Olivier Lucas, Nanopore (Associate Director Oxford Nanopore Diagnostic), 15'	
	Questions sponsors. 10'	
14h40-15h30	Long read sequencing for rare disease, Alex Hoischen, Radboud UMC (Nijmegen, The Netherlands), 40' + 10'	
	Apport du séquençage nanopore pour l'identification de variants de structure et l'étude de la méthylation, Claire Bardel, (Lyon), 15' + 5'	
15h50-16h00	Pause	
16h00-17h	Explorer les variations de structure du génome: Quand le chromosome laisse place aux longues molécules d'ADN, Laila El Khattabi (Paris), 15' + 5'	
	Approches omiques pour l'identification et la reclassification des variations responsables d'anomalies du développement, Antonio Vitobello (Dijon), 15' + 5'	
	Approches RNAseq ciblées short and long read dans la détection d'anomalies complexes pour les gènes de susceptibilité aux cancers du sein et de l'ovaire, Camille Aucouturier (Caen/Rouen) 15' + 5'	
17h00-17h15	Discussion générale et clôture de la journée.	

Comité d'organisation : Board du réseau NGS-Diag.