

## 5<sup>ème</sup> 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>

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

**12h30- 14h00** Pause déjeuner

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

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