

14/05/2025



Analyse et Interprétation de données de séquençage Haut Débit



Formation de 2 jours

Ghislain BIDAUT

Je me présente

- **Ghislain BIDAUT**
- Ingénieur de Recherche sur la plateforme de Bioinformatique **Cibi** du Centre de Recherche en Cancérologie de Marseille (Aix-Marseille Université – Institut Paoli-Calmettes)

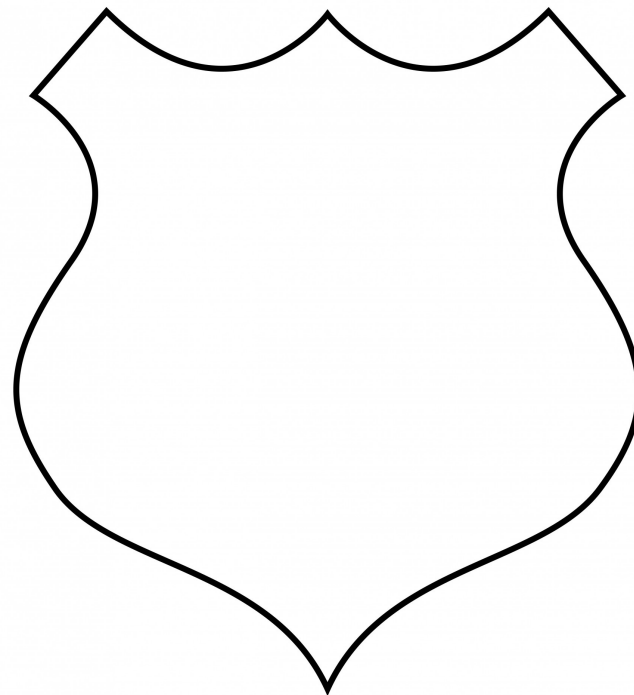


Objectifs de la formation

- Savoir mener une analyse bio-informatique de données de **séquençage à haut-débit (NGS)**, avec la mise en place d'un pipeline **DNA-seq**
- Vous donner les clés pour vous familiariser avec les technologies utilisées en bio-informatique pour le traitement de données NGS et **communiquer plus efficacement avec les bioinformaticiens!**
- Lors de cette formation, nous mettrons l'accent sur les technologies **open-source** mises au point et utilisées dans le monde de la recherche.

Présentation des participants

- Dans quel domaine travaillez vous ?
- Quelle est votre expérience en bioinformatique ?
- Qu'attendez vous de cette formation ?



Déroulé de la formation – Jour 1

Jour 1 – Matin :

- Comprendre **les enjeux et étapes d'une analyse NGS** à haut débit en fonctions des applications
- **Concevoir un pipeline** bioinformatique adapté aux différentes applications
- Prise en main de son compte de TP sur le serveur de l'Institut Français de Bioinformatique

Jour 1 – Après-midi :

- TD: Faire un **contrôle qualité avec FastQC** et **Aligner des données de séquençage** sous **Linux** à travers un exemple
- Visualisation de ses résultats par **MultiQC** et **IGV**

Déroulé de la formation – Jour 2

Jour 2 – Matin :

- **Comprendre les méthodes** de détection des variants génomique
- TD: Utiliser les outils en ligne de commande sous **Linux** pour **détecter ses variants**

Jour 2 – Après-midi :

- Connaitre **les bases de données d'annotations** de variants
- TD: **annoter les variants** déterminés la veille avec l'outil **VEP** (Variant Effect Predictor) dans un cadre **constitutionnel et somatique**.

Points pratiques

Emploi du temps

- 9h-12h – 13h-17h

Disponibilité des supports

- **Les diapositives et TDs sont disponibles à l'adresse:**
https://reposgb.github.io/formation_bioformation/



Jour 1

Matin

- Concevoir un pipeline bioinformatique pour le DNA-seq
- Savoir traiter (filtrer aligner et visualiser) ses séquences



Jour 1

Après-midi

*Mise en application:
Utilisation de Linux et des
commandes d'appel du pipeline
DNA-seq.
Contrôle qualité des séquences
par les outils FASTQC et MultiQC.*



Jour 2

Matin

*Utiliser Varscan sous Linux pour
détecter des variants à partir de
séquences alignées
Visualiser des séquences et des
variants sous IGV*



Jour 2

Après-midi

Interpréter ses variants dans un contexte clinique dans un cadre constitutionnel et somatique par l'utilisation de Variant Effect Predictor

Evaluation

Evaluation et Conclusion

Questions ?

Tour de table « post-it »

- Un point à retenir ?**
- Une difficulté rencontrée ?**
- Une amélioration possible ?**

Questionnaire d'évaluation

Conclusion



Merci !

Vous avez des questions ?

Groupe LEXOM
39 Rue de Wattignies
75012 – PARIS

contact@bioformation.org
<https://www.bioformation.org/>

01 42 15 20 31

