

Chers collègues,

C'est avec grand plaisir que nous vous sollicitons pour participer au 2^e séminaire du Réseau Français de Bioinformatique pour le Diagnostic (BioInfoDiag), qui se tiendra à Rouen du 15 au 17 mai 2023 sur la thématique des **méthodes bioinformatiques appliquées à la détection et l'interprétation des événements complexes du génome**.

Depuis sa création en 2018, l'association BioInfoDiag rassemble les professionnels de la bioinformatique dans le milieu de la santé ainsi que des praticiens réalisant le diagnostic moléculaire dans l'objectif de :

- **Fédérer** la communauté et les développements autour de la bioinformatique médicale.
- **Partager** les solutions nécessaires à l'innovation diagnostique et à son déploiement.
- **Favoriser** la structuration des données et leur partage.
- **Former** les acteurs de la médecine génomique.
- **Améliorer** la démarche qualité en adéquation avec la norme ISO15189 et les autres normes en vigueur dans les LABM (Laboratoire de Biologie Médicale).

Convaincus de l'importance de **fédérer les experts autour des principaux enjeux et défis de la médecine génomique**, il nous paraît essentiel que vous puissiez intervenir avec les autres acteurs de la bioinformatique et de la génétique afin de partager les avancées autour de la **détection et l'interprétation des événements complexes du génome**.

Le déploiement de la médecine génomique implique également une **évolution importante des systèmes d'information au sein des établissements de santé et l'introduction de nouvelles technologies**. Ce séminaire sera également dédié au partage de compétences techniques par l'organisation d'ateliers autour de la virtualisation et de l'orchestration des pipelines bioinformatiques.

A cette occasion, nous vous invitons plus particulièrement à participer à un **groupe de travail national autour de l'implémentation du RNA-seq en diagnostic**. Ce GT permettra l'établissement de **recommandations** qui seront partagées via nos réseaux partenaires (réseau NGS Diag) et notamment avec l'Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire (ANPGM).

Nous nous réjouissons de vous rencontrer lors du 2^e séminaire BioInfoDiag, à Rouen du 15 au 17 mai 2023 !

Pr Marie de TAYRAC
Présidente de l'association BioInfoDiag



Ateliers

Lundi 15 mai – 14h à 17h30

- Initiation à la conception de pipelines et de workflows avec l'outil Nextflow.
- Groupe de discussion ouvert à tous autour du RNA-seq pour le partage d'outils et de bonnes pratiques. Restitution des discussions mercredi 17 mai de 11h à 12h30.

Conférences

Lundi 15 mai

17:30 – 18:15 **Intelligences artificielles : mythes et limites**
Jean-Marc Alliot · CHU Toulouse

Mardi 16 mai

09:00 – 09:45 **RNAseq : un nouvel outil de routine diagnostique et ses développements futurs**
Raphaël Leman · CHU Caen

09:45 – 10:30 **Explorer les données de séquençage de génome short read : le défi des STR impliqués en pathologie humaine**
Anne-Sophie Denommé-Pichon · CHU Dijon

11:00 – 11:45 **Achieving clinical confidence in HRD detection using shallow Whole Genome Sequencing**
Tatiana Popova · Institut Curie

11:45 – 12:30 **L'insertion d'éléments mobiles, un mécanisme mutationnel ultra rare: exemple du syndrome de Bardet-Biedl**
Jean Muller · CHU Strasbourg

14:45 – 15:30 **Comment construire une base de données de variations avec les technologies du BigData**
Sacha Schutz · CHRU Brest, SeqOIA

16:00 – 16:45 **Apport du séquençage nanopore dans l'identification des variations de structures et étude de la méthylation**
Claire Bardel Danjean · CHU Lyon

Mercredi 17 mai

09:00 – 09:45 **Particularités de la génétique mitochondriale, outils, bases de données et perspectives**
Vincent Proccacio · CHU Angers

09:45 – 10:30 **Spécificités bioinformatiques de la génétique mitochondriale**
Alexandrina Bodrug · CHU Angers