

Chers collègues,

C'est avec grand plaisir que nous vous sollicitons pour participer au 3<sup>e</sup> séminaire du Réseau Français de Bioinformatique pour le Diagnostique (BioInfoDiag), qui se tiendra à Montpellier du 13 au 15 mai 2024 où nous aborderons la détection et l'évaluation de variants somatiques, la mise en place du RNAseq, la priorisation de variants et profiterons de retours d'expériences de biologistes et chercheurs sur ces différents sujets. Cet évènement sera également l'occasion de revenir sur les actions initiées par le Réseau BioInfoDiag cette année.

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 ISO 15189 et les autres normes en vigueur dans les LBM (Laboratoire de Biologie Médicale).

La première journée de ce séminaire sera dédiée à la génétique somatique et plus précisément à la détection de variants complexes, au déficit de recombinaison homologue et à l'évaluation de la pathogénicité ainsi que de l'actionnabilité de ces variants. Afin de permettre à tous de mieux appréhender cette spécialité, des retours d'expériences de biologistes et un atelier avec les différents participants seront organisés.

Ce séminaire sera également l'occasion d'aborder de nouvelles approches diagnostiques via les multi-omiques et le RNAseq, de la mise en œuvre aux retours pratiques, ainsi que l'optimisation des analyses en place par la présentation de différentes stratégies de priorisations de variants.

Enfin, nous profiterons de cette rencontre pour échanger avec l'ensemble des acteurs de la bioinformatique en France et en Europe autour des évolutions en cours au sujet de la profession de bioinformaticien dans la santé, tant dues au contexte national qu'aux évolutions réglementaires.

Nous nous réjouissons de vous rencontrer lors de ce 3<sup>e</sup> séminaire BioInfoDiag, à Montpellier du 13 au 15 mai 2024 !

Pr Marie de Tayrac  
Présidente de l'association BioInfoDiag



## Lundi 13 mai

|               |   |
|---------------|---|
| 09:00 – 10:00 | Accueil des participants  |
| 10:00 – 10:45 | Analyse de variants somatiques complexes                                    |
| 10:45 – 11:30 | Déficit de la recombinaison homologue                                       |
| 11:30 – 12:15 | Reporting de variants somatiques et actionnabilité                          |
| 13:45 – 15:00 | Retours d'expériences par les biologistes                                   |
| 15:45 – 11:30 | Atelier : déterminer pathogénicité et actionnabilité de variants somatiques |

## Mardi 14 mai

|               |  |
|---------------|--|
| 08:30 – 10:00 | Retours des groupes de travail du Réseau   |
| 10:30 – 12:00 | Analyses multi-omiques et post-DNA         |
| 13:30 – 15:15 | RNAseq en pratique                         |
| 15:45 – 16:45 | Les réseaux partenaires en bioinformatique |
| 16:45 – 17:45 | Assemblée Générale de BioInfoDiag          |

Soirée de gala

## Mercredi 15 mai

|               |  |
|---------------|--|
| 08:30 – 09:45 | Retours des plateformes nationales SeqOIA et Auragen |
| 10:15 – 11:45 | Priorisation de variants : différentes stratégies    |
| 12:00         | Clôture  |

Évènement organisé avec le soutien de AstraZeneca, Biokerden et Genopolys.



BIOKERDEN

Réseau français de Bioinformatique pour le Diagnostic

