

**5<sup>e</sup> édition**

04 juin et 05 juin 2026

# Webinaire **BioInfoDiag**

<https://tinyurl.com/webinaire2026>

## Autour du réglement



**BioInfoDiag**

<https://bioinfo-diag.fr/>

# Jeudi 04 juin

09h00 - 09h10

**Discours d'accueil**

09h10 - 10h00

**ReMap, enhancers exoniques et transcription intergénique**

*Benoit Ballester, TAGC, Université de Marseille*

10h00 - 10h20

**Pause**

10h20 - 11h40

**Les UTR, c'est facile : comment interpréter les variants dans le 5' UTR**

*Jean-Madeleine de Sainte Agathe, Hôpital de la Pitié Salpêtrière*

**Caractérisation bioinformatique de variants candidats non codants altérant des uORFs dans le 5' UTR pour améliorer le diagnostic moléculaire des maladies rares**

*Omar Soukarieh, Université de Bordeaux*

**NCBoost v2 : évaluation des SNV non codants dans les maladies mendéliennes par une approche d'apprentissage automatique supervisé**

*Antonio Raussel, Institut Imagine*

**Définition de seuils de score CADD spécifiques aux différentes régions du génome**

*Jean Muller, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg*

11h40 - 13h30

**Pause**

13h30 - 14h40

**La perte de fonction biallélique du gène autosomique *CIZ1* est responsable d'un trouble du neurodéveloppement affectant uniquement les femmes en lien avec un défaut d'inactivation du chromosome X**

*Thomas Besnard, CHU de Nantes*

**Signature transcriptomique du gène *PCBP1***

*Wallid Deb, CHU de Nantes*

**Annotations et scoring des régions 5' UTR par 5ULTRA**

*Mathieu Chaldebas, The Rockefeller University*

14h40 - 15h00

**Pause**

15h00 - 15h45

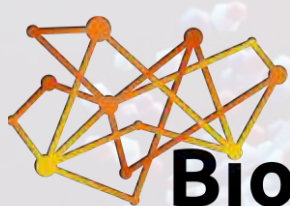
**Variations synonymes en pathologie humaine**

*Artem Kim, University of South California*

15h45 - 16h30

**Retours sur l'année passée**

*BioInfoDiag*



# Vendredi 05 juin

09h15 - 10h30

## Épigénétique

*Anne-Sophie Lèbre, CHU de Reims*

**Mise en place d'une épisignature : méthodologie, pièges et exemple du syndrome ReNU**

*Amandine Santini, Université de Rouen Normandie*

10h30 - 10h50

**Pause**

10h50 - 12h10

## Applications des épisignatures

*Anne-Sophie Lèbre, CHU de Reims*

**Analyse de la méthylation par séquençage en lecture longue dans les maladies rares**

*Jean-Baptiste Lamouche, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg*

## Bioinformatique et méthylation

*Jacques Dainat, IRD - MIVEGEC*

**Variations dans les éléments cis régulateurs chez des personnes atteintes de déficit immunitaire**

*Jérémie Rosain, Institut Imagine*

12h10 - 13h50

**Pause**

13h50 - 14h50

**Architecture et régulation du génome : apport des données omiques et des approches fonctionnelles pour l'identification de régions cis-régulatrices (partie 1)**

*Thibaut Matis, Institut Curie*

14h50 - 15h05

**Pause**

15h05 - 16h05

**Architecture et régulation du génome : apport des données omiques et des approches fonctionnelles pour l'identification de régions cis-régulatrices (partie 2)**

*Thibaut Matis, Institut Curie*

16h05 - 16h15

**Clôture**

