



# Building Capacity On NGS Gene Panel Design Workshop

14-16 October 2020

*Jour 1: October 14th, 2020*

8h45-9h00

**Mot d'ouverture**

*Pr Chahnez CHARFI TRIKI (Coordinatrice du SEED)*

*Pr Laurent VILLARD (Responsable du WP4 du SEED)*

*Pr Saber MASMOUDI (Responsable du Workshop Gene Panel Design)*

9h00-10h00

*Valérie DELAGUE*

Eléments introductifs sur l'intérêt des panels

La prise en compte du contexte (diagnostic vs. recherche)

10h00-11h00

*Valérie DELAGUE*

Comment choisir les gènes à étudier dans un panel ?

*Laurent VILLARD*

Exemple des neuropathies périphériques

et exemple des encéphalopathies épileptiques

11h00-11h30

**Break**

11h30-12h30

*Valérie DELAGUE*

Quelle technologie utiliser ? Amplicons, capture ciblée...

12h30-14h00

**Break**

14h00-15h00

*David SALGADO*

Nomenclature utilisée - Fichiers .bed, flatfile, fasta.

*Jean-Pierre DESVIGNES*

Bases de données utiles (UCSC, Ensembl) et outils associés.

15h30-16h30

*All*

Exercices pratiques

1- Créer un fichier .bed à partir d'une liste de gènes

2- Savoir utiliser un fichier .bed déjà existant

*Jour 2: October 15th, 2020*

10h00-12h00

*Laurent Villard*

Panel d'étude des épilepsies monogéniques du CHU de Marseille

Création, mise à jour, intérêt, résultats, limites



12h00-14h00

## Break

14h00-15h00

*Svetlana Gorokhova*

Les panels de gènes actionables

15h00-16h30

*Valérie Delague*

Que faire en cas de résultat négatif ?

Discussion sur l'interface diagnostic / recherche

## *Jour 3: October 16th, 2020*

9h00-10h00

*Caroline Lacoste*

Le parcours d'un échantillon

dans un laboratoire hospitalier accrédité pour le NGS (CHU Marseille)

10h00-12h00

*All*

Correction et analyse des exercices du jour 1

Questions / Réponses

Conclusion

12h00-12h15

## Mot de clôture

*Pr Faiza FAKHFAKH (Membre du SEED)*

*Pr Laurent VILLARD (Responsable du WP4 du SEED)*

*Pr Saber MASMOUDI (Responsable du Workshop Gene Panel Design)*