

## Déroulement de l'Atelier

### Mercredi 8 Mars

|           |  |
|-----------|--|
| 12h30-13h | Accueil des participants, Café                 |
| 13h-14h   | <b>Conférence « Génétique mitochondriale »</b> |
| 14h30-15h | Présentation de l'atelier                      |
| 15h00-17h | <b><u>Ateliers mtDNA 1 // 2</u></b>            |
| 17h00-19h | <b><u>Ateliers mtDNA 2 // 1</u></b>            |
| 20h30     | Diner en ville                                 |

### Jeudi 9 Mars

|           |   |
|-----------|---|
| 8h-12h00  | <b><u>Ateliers mtDNA 3 // 4</u></b>                         |
| 13h       | Lunch   |
| 14h-18h00 | <b><u>Ateliers mtDNA 4 // 3</u></b>                         |
| 19h00     | <b>Conférence « Haplogroupe, migration et pathologies »</b> |
| 20h30     | Diner en ville  |

### Vendredi 10 Mars

|            |   |
|------------|---|
| 8h-10h30   | <b><u>Ateliers mtDNA 5 // 6</u></b>                                   |
| 10h30 -13h | <b><u>Ateliers mtDNA 5 // 6</u></b>                                   |
| 13h        | Lunch   |
| 14h-15h00  | <b>Conférence « Evolution technologique du séquençage, Big Data »</b> |
| 15h-16h00  | Bilan/table ronde   |
| 16h00      | Fin   |

## Programme des ateliers :

*Chaque participant assistera à tous les ateliers*

### **Atelier mtDNA 1 (2h):** Quantité/qualité ADNmt

- Comprendre l'hétéroplasmie et maîtriser deux approches de quantification de l'ADNmt. Extraction ADN de cellules fibroblastiques humaines et lignées tumorales.

### **Atelier mtDNA 2 (2h):** NGS, présentation technologique, visite plateau technique; préparation de la librairie, PCR de séquence; Séquençage de produits d'amplification PCR (Amplicons-Seq)

- Acquérir les connaissances de bases sur les méthodes de séquençage à haut débit. Comprendre les caractéristiques des données obtenues.

### **Atelier mtDNA 3 (4h) :** Extraction ADN (cytobrosse) et haplogroupage par technique RFLP : recherche d'un ou deux polymorphismes (enzymes de restriction, dépôt sur Gel)

- Acquérir une technique simple et rapide pour une première approche des polymorphismes de l'ADNmt.

### **Atelier mtDNA 4 (4h) :** Analyse bioinformatique ADNmt total , mitomap/mitomaster

- Connaître les spécificités liées au séquençage de l'ADN mitochondrial (circularité, pseudogènes, hétéroplasmie ...)
- Outils d'annotation et de priorisation des SNPs, détection des CNVs (copy number variation)
- Création d'un pipeline simplifié de calling, annotation et priorisation dédié au NGS ADNmt.
- Re-séquençage ; Séquençage de transcriptomes (RNAseq)

### **Atelier mtDNA 5 (2h30) :** Analyse Bioinformatique NGS, « mitome »

- Connaître les principales méthodes/outils bioinformatiques spécifiques à l'analyse des données de NGS.
- Caractéristiques des données (single pair, paired-end, mate-pair, qualité, formats, bases de données)
- Cartographie, assemblage, alignement des reads
- Principes mathématiques (indexation, quantification, recherche de pics)

### **Atelier mtDNA 6 (2h30) :** Analyse bioinformatique ADNmt Haplogroupe

- Connaître les principales méthodes/outils bioinformatiques spécifiques à l'analyse des haplogroupes mitochondriaux.