



Organisation : Arnaud Chevrollier, Thierry Letellier, Vincent Procaccio

Encadrants et intervenants :

Majida Charif  
 Arnaud Chevrollier,  
 Valérie Desquiret Dumas,

UMR6214 U1083  
 PREMMI, Angers

David Goudenège  
 Vincent Procaccio



Thierry Letellier  
 Denis Pierron

UMR5288  
 Toulouse

L'association MeetOchondrie organise du **8 au 10 mars 2017**, à **Angers**, un atelier intitulé "la génétique mitochondriale dans tous ses états", qui concerne les domaines de la santé et des sciences de l'évolution. Cet atelier s'adresse aux personnes souhaitant s'initier et acquérir des compétences en biologie moléculaire mitochondriale et en traitement d'informations pour l'acquisition et l'analyse de séquences d'ADN mitochondrial et de données de séquençage haut débit. L'analyse bioinformatique présentera l'exploration des variants pathogènes et les variants permettant d'établir les haplogroupes mitochondriaux.

Les participants auront ainsi l'opportunité de réaliser des extractions d'ADNmt, des PCR de séquences, des préparations de bibliothèques et du séquençage NGS. Les participants pourront réaliser leur propre haplotypage mitochondrial et s'initier au traitement des données bioinformatiques.

L'atelier, qui sera limité à 16 participants, se déroulera sur le site de l'Institut de Biologie et Santé à Angers. Il sera animé conjointement par des chercheurs de l'équipe **Mitolab, PREMMI** de l'UMR 6214 U1083, Angers et de l'équipe **Médecine Evolutive**, laboratoire AMIS - UMR 5288, Toulouse, avec la participation d'intervenants extérieurs.

Trois conférences seront organisées :

- Génétique mitochondriale, embryon à 3 parents, considérations médicales et bioéthiques, Pr. Julie Steffann, Hopital Necker.
- Haplogroupe, migration et pathologies, Dr. Thierry Letellier, Toulouse »
- Evolution du séquençage, Big Data.

Les participants seront logés dans une résidence confortable en centre-ville, et deux soirées conviviales sont prévues.

Contacts: Arnaud Chevrollier : [arnaud.chevrollier@univ-angers.fr](mailto:arnaud.chevrollier@univ-angers.fr)

Vincent Procaccio : [ViProcaccio@chu-angers.fr](mailto:ViProcaccio@chu-angers.fr)

Tarifs (logement et repas inclus) :

- 350 € (+10 € pour adhésion association meetochondrie) "Public" (chercheurs, post-doc, ITA, hospitaliers)
- 750 € (+10 € pour adhésion association meetochondrie) "Privé"

Inscriptions du 20 octobre au 20 Janvier, sur site web :

<http://meetochondrie.ibgc.cnrs.fr/ateliers/atelier6/Inscription.php>

### Programme indicatif

#### Mercredi 8 Mars

12h30-13h Accueil des participants, Café  
13h-14h **Conférence Génétique mitochondriale**  
14h30-15h Présentation de l'atelier  
15h00-17h **Ateliers mtDNA 1 // 2**  
17h00-19h **Ateliers mtDNA 2 // 1**  
20h30 Dîner en ville

#### Jeudi 9 Mars

8h-12h00 **Ateliers mtDNA 3 // 4**  
13h Lunch  
14h-18h00 **Ateliers mtDNA 4 // 3**  
19h00 **Conférence Haplogroupe, migration et pathologies**  
20h30 Dîner en ville

#### Vendredi 10 Mars

8h-10h30 **Ateliers mtDNA 5 // 6**  
10h30 -13h **Ateliers mtDNA 5 // 6**

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 haplogroupe 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.