

Séminaire Long-Read Sequencing

En partenariat avec plateforme GBiM de la faculté de la Timone

 **Vendredi 28 novembre 2025 – 9h15 à 12h15**

 **Amphithéâtre GRISOLI RDC bâtiment principal – Faculté de la Timone, Marseille**

Nous avons le plaisir de vous convier à une matinée scientifique consacrée au séquençage long read en génétique humaine.

Au programme : des présentations de travaux menés au sein de l'U1251/MMG, des retours d'expérience sur les approches de transcriptomique, de génomique structurale et de validation clinique, ainsi qu'un moment d'échange convivial autour d'un café.

09h15 – 09h30 : Présentation de la plate-forme GBiM – Valérie Delague

09h30 – 09h50 : Détection d'isoformes anormales par séquençage long read en cDNA – Valérie Delague, U1251/MMG

09h50 – 10h10 : Tracing cell fate with genetic barcodes to uncover rare disease mechanisms – Fabienne Lescroart, U1251/MMG

10h10 – 10h30 : How translating complete T2T assemblies clarify structural variations in patients affected with FSHD – Frédérique Magdinier, U1251/MMG

10h30 – 11h00 : Pause café

11h00 – 11h20 : Diagnostic génétique rapide de la lymphohistiocytose hémophagocytaire : une avancée décisive pour la médecine génomique d'urgence – Coralie Frassati / Pascal Pedini, EFS Marseille

11h20 – 11h35 : Présentation ONT – Maud Carrier / Boumédiène Bekara, Oxford Nanopore Technologies

11h35 – 12h05 : ONT LR WGS: Clinical validation across multiple rare disorders and multiple mutation types – Alessandra Renieri, Professor of Medical Genetics, University of Siena & Director, Medical Genetics Unit, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese

12h05 – 12h15 : Conclusion

Contacts

Valérie Delague – valerie.delague@univ-amu.fr

Boumédiène Bekara – boumediene.bekara@nanoporetech.com

