

Responsable | Présentation | Objectifs de la formation | Organisation pédagogique | Contenu | Public | Validation de la formation | Intervenants



# Séquençage haut débit et maladies génétiques

# Responsables

M. Yannis DUFFOURD, Ingénieur de recherche en bio-informatique CHU Dijon, INSERM U1231

**Pr Christel THAUVIN-ROBINET**, Professeur des Universités - Praticien Hospitalier, Centre de Génétique, Hôpital d'Enfants CHU Dijon Bourgogne

#### Présentation

Le séquençage à haut débit (SHD) ou séquençage nouvelle génération représente une révolution en génétique. Il permet le déchiffrage automatisé de nucléotides provenant du génome humain.

#### Unité Mixte de Développement Professionnel Continu Santé - UMDPCS

Département du Service Commun de Formation Continue et par Alternance - uB UFR des Sciences de Santé – 7 bd Jeanne d'Arc 21000 DIJON Établissement public d'enseignement – Déclaration activité : 2621P001821

SIRET: 19211237300589

Organisme de formation non assujetti à la TVA (Article 261-4-4° du Code Général des Impôts) L'UMDPCS est une antenne du SEFCA

(service commun de l'université de Bourgogne) dédiée au secteur Santé et DPC.



La formation « Séquençage haut débit et maladies génétiques » apporte les connaissances et compétences nécessaires pour utiliser cette méthodologie et ses applications dans le contexte du diagnostic des maladies génétiques. Elle fait un focus particulier sur la qualité des données produites dans un contexte de laboratoire médical ainsi que les considérations éthiques que soulève le séquençage haut débit pour l'interprétation et le rendu des résultats.

# Objectifs de la formation

- Identifier les outils bio-informatiques utilisés pour le traitement des données brutes. l'identification de variations génétiques et l'interprétation des résultats.
- Utiliser le système Unix/Linux, la ligne de commande, la gestion et l'analyse de données sur un serveur à distance.
- Utiliser les principaux logiciels dédiés à l'analyse de données de séquençage haut débit, de l'alignement des séquences brutes à l'annotation de variations génétiques
- Maîtriser les principaux navigateurs, bases de données et outils de prédiction couramment utilisés en génétique humaine et médicale

## Organisation pédagogique

105 heures d'enseignement sur 1 année universitaire.

#### Pratique pédagogique

• 5 modules de 21 heures (3 jours) en présentiel.

Les enseignements ont lieu à l'UFR des Sciences de Santé, Dijon

Pour plus d'information, se référer au calendrier de la formation.

Unité Mixte de Développement Professionnel Continu Santé - UMDPCS

Département du Service Commun de Formation Continue et par Alternance - uB UFR des Sciences de Santé - 7 bd Jeanne d'Arc 21000 DIJON

Établissement public d'enseignement - Déclaration activité : 2621P001821

SIRET: 19211237300589

Organisme de formation non assujetti à la TVA (Article 261-4-4° du Code Général des Impôts)

L'UMDPCS est une antenne du SEFCA (service commun de l'université de Bourgogne)

dédiée au secteur Santé et DPC.



## Contenu

#### 5 modules

- Séquençage nouvelle génération Technologies et applications (théorique)
- Introduction à Linux et à la programmation (pratique)
- Analyse de données de séquençage haut débit (pratique)
- Bases de données, outils de prédiction in silico et analyses approfondies (pratique et théorique)
- Séquençage haut débit et diagnostic Exemples d'applications, qualité, rendu des résultats et considérations éthiques (théorique)

#### **Public**

- Généticiens
- Médecins biologistes en génétique moléculaire
- Ingénieurs en génétique humaine/médicale
- Étudiants et stagiaires post-doctoraux de ces disciplines

## Validation de la formation

Epreuve écrite.

La participation à l'ensemble des enseignements est obligatoire.

Unité Mixte de Développement Professionnel Continu Santé - UMDPCS

Département du Service Commun de Formation Continue et par Alternance - uB UFR des Sciences de Santé – 7 bd Jeanne d'Arc 21000 DIJON

Établissement public d'enseignement – Déclaration activité : 2621P001821

SIRET: 19211237300589

Organisme de formation non assujetti à la TVA (Article 261-4-4° du Code Général des Impôts)

L'UMDPCS est une antenne du SEFCA (service commun de l'université de Bourgogne) dédiée au secteur Santé et DPC.



### **Intervenants**

M. Y. DUFFOURD, Ingénieur de recherche en bio-informatique CHU Dijon, INSERM U1231 Pr C. THAUVIN-ROBINET, Professeur des Universités - Praticien Hospitalier, Centre de Génétique, Hôpital d'Enfants CHU Dijon Bourgogne

#### Unité Mixte de Développement Professionnel Continu Santé – UMDPCS

Département du Service Commun de Formation Continue et par Alternance - uB UFR des Sciences de Santé – 7 bd Jeanne d'Arc 21000 DIJON Établissement public d'enseignement – Déclaration activité : 2621P001821

SIRET: 19211237300589

Organisme de formation non assujetti à la TVA (Article 261-4-4° du Code Général des Impôts) L'UMDPCS est une antenne du SEFCA (service commun de l'université de Bourgogne) dédiée au secteur Santé et DPC.







