

## Apprentissage et pratique de l'analyse bio-informatique et de l'interprétation clinico-biologique de génomes humains ou microbiens à visées diagnostiques et thérapeutiques

### RESPONSABLES DE LA FORMATION

**Antoinette LEMOINE**, PU-PH

antoinette.lemoine@aphp.fr

**Anne-Marie ROQUE**, PU-PH

anne-marie.roque@universite-paris-saclay.fr

**Jérôme BOULIGAND**, MCU-PH

jerome.bouligand@universite-paris-saclay.fr

### NATURE DU DIPLÔME

*Diplôme Universitaire - Formation continue*

Nombre maximum d'admis à suivre la formation : **24**

Nombre minimum d'admis à suivre la formation : **10**

### LIEU DES ENSEIGNEMENTS

**Faculté de Pharmacie  
Université Paris-Saclay**

5 rue Jean-Baptiste Clément  
92290 CHÂTENAY-MALABRY

**Standard : 01 46 83 53 00**



pharmacie.universite-paris-saclay.fr

### NIVEAU INITIAL DE FORMATION OBLIGATOIRE

- Médecins, Pharmaciens (D.E.S. de Biologie médicale)
- Internes en Biologie médicale
- Généticiens, Microbiologistes, cliniciens
- Ingénieurs en génétique humaine/médicale

### INSCRIPTION

Inscription à partir de : juillet 2021

Date de fin d'inscription : mi-décembre 2021

## PRÉSENTATION

### CONTEXTE

Le développement des technologies de nouvelles générations à haut débit d'analyse plus ou moins exhaustive des génomes humains et microbiologiques prennent une place de plus en plus importante dans la pratique médicale et pharmaceutique à visée diagnostique, pronostique, et thérapeutique, en particulier dans le cadre du développement de la médecine de précision.

L'accès, la compréhension et l'apprentissage individuels des différentes approches de séquençage de génomes humains ou microbiologiques et de leurs outils bio informatiques d'analyse des données en grand nombre pour une interprétation médicale juste, sont souvent complexes.

### OBJECTIFS DE LA FORMATION

- Pratiquer en situation réelle de biologie médicale (serveur Rosetta/environnement galaxy ; salle de travaux pratiques) l'analyse des données de séquençage de nouvelle génération de génomes humains (maladies monogéniques, maladies dégénératives, cancer...) et microbiologiques (identification d'espèces de pathogènes, résistance, métagénomique) dans le cadre du diagnostic biologique, de stratification des pathologies et de stratégies thérapeutiques.

Apprentissage et pratique de l'analyse bio-informatique et de l'interprétation clinico-biologique de génomes humains ou microbiens à visées diagnostiques et thérapeutiques

## COMPÉTENCES VISÉES

- Construire une analyse de génétique nécessitant des technologies NGS
- Analyser des génomes, des groupes de gènes
- Interpréter les résultats pour construire un compte-rendu de biologie médicale et assurer la Prestation de conseil adaptée à chaque cas et aux évolutions Scientifiques

## DÉBOUCHÉS PROFESSIONNELS

Diplôme de spécialité médicale ou de biologie médicale pour des professionnels en hôpital, laboratoires de biologie médicale publics ou privés, sociétés de bio-technologie/bio-informatique, industries pharmaceutiques.

## ORGANISATION

### ORGANISATION GÉNÉRALE

L'enseignement de **100 heures** se déroulera en présentiel, **de janvier à juin 2022**, les mercredi (une fois par semaine). Les cours se tiendront dans une salle informatique (localisée dans les facultés de Chatenay (92), Bicêtre (94), Montigny (78).

### PROGRAMME

L'enseignement est organisé en 9 modules :

#### **Module 1 : Les technologies de nouvelles générations de séquençage (NGS) des génomes**

- Les différentes technologies / les différentes applications / les évolutions attendues
- Comment construire un panel en réponse à une question médicale
- Démarche qualité applicable et nécessaire à ces nouvelles technologies

#### **Module 2 : Les technologies Bio-informatiques appliquées à l'analyse des génomes**

- Les outils bio-informatiques et les grandes étapes du traitement des données brutes
- L'analyse des variants / démarches médicales / démarche biologique (lien variant/protéines)
- Démarche qualité autour du pipeline bio-informatique

#### **Module 3 : Application à l'étude des anomalies de la différenciation sexuelle / infertilité origine endocrinienne**

- Description de la pathologie et des nouvelles classifications
- Apport du NGS, construction de la stratégie d'analyse / Analyse de génomes (TP)
- Interprétation clinico-biologique / compte-rendu de résultats

#### **Module 4 : Application à l'étude des déficits intellectuels**

- Description de la pathologie et des nouvelles prises en charge
- Apport du NGS, construction de la stratégie d'analyse / Analyse de génomes (TP)
- Interprétation clinico-biologique / compte-rendu de résultats

#### **Module 5 : Application à l'étude des pathologies neurodégénératives**

- Description de la pathologie et des nouvelles thérapeutiques
- Apport du NGS, construction de la stratégie d'analyse / Analyse de génomes (TP)
- Interprétation clinico-biologique / compte-rendu de résultats

Apprentissage et pratique de l'analyse bio-informatique et de l'interprétation clinico-biologique de génomes humains ou microbiens à visées diagnostiques et thérapeutiques

### Module 6 : Application à l'étude des pathologies cancéreuses

- Description de la pathologie cancéreuse et des nouvelles thérapeutiques
- Apport du NGS, construction de la stratégie d'analyse / Analyse de génomes (TP)
- Interprétation clinico-biologique / compte-rendu de résultats

### Module 7 : Application à l'étude des virus

- Pathologies liées au Virome Papilloma virus
- Apport du NGS, construction de la stratégie d'analyse / Analyse de génomes (TP)
- Pathologie virale et résistance aux traitements, ex du VIH
- Interprétation clinico-biologique / compte-rendu de résultats

### Module 8 : Application à l'étude des bactéries

- Typage et « datation » des isolats bactériens (modèle des infections sur prothèses ostéoarticulaires)
- Apport du NGS, construction de la stratégie d'analyse / Analyse de génomes (TP)
- Détection de pathogènes, classification pour traitement, co-infections
- Bactéries multi-résistantes
- Microbiome et pathologies inflammatoires (modèle de la spondylarthrite ankylosante) / métagénomique

### Module 9 : Application à la génétique de l'hôte

- Spondylarthrite et susceptibilité individuelle
- Analyse GWAS /TP
- Analyse de panel de gènes/ TP
- Interprétation clinico-biologique / compte-rendu de résultats / Apport au développement des « Live Biotherapeutic Products » et dérivés

## MODALITÉS DU CONTRÔLE DES CONNAISSANCES

La formation est validée sur la base des éléments suivants :

- Obligation d'assiduité aux cours et TD
- Epreuve écrite réussie d'une durée de 2 heures
  - 1<sup>ère</sup> session : 2<sup>ème</sup> quinzaine de juin
  - 2<sup>nde</sup> session : 1<sup>ère</sup> quinzaine de juillet

Apprentissage et pratique de l'analyse bio-informatique et de l'interprétation clinico-biologique de génomes humains ou microbiens à visées diagnostiques et thérapeutiques

## MODALITÉS DE CANDIDATURE

### RECRUTEMENT

Le recrutement des stagiaires s'effectue après examen de leurs dossiers de candidature par les Responsables de la formation.

### CANDIDATURE

Les candidats sont invités à faire parvenir leur dossier par voie électronique à l'adresse suivante : **antoINETTE.lemoine@aphp.fr**

Le dossier est composé des pièces suivantes :  
**CV + lettre de motivation + copie du diplôme**

## INSCRIPTIONS ET TARIFS

### FRAIS DE FORMATION

**1 600 €\***

*Pour les internes en pharmacie ou médecine  
et les étudiants de master 2 :*

**800 €\***

Après du Service de Formation Continue,  
Faculté de Pharmacie - Université PARIS-SACLAY  
Sophie PARUSSOLO & Dina DA SILVA  
01 46 83 56 49 / 52 56  
sophie.parussolo@universite-paris-saclay.fr  
dina.da-silva@universite-paris-saclay.fr

*Possibilités de financement : Employeur,  
OPCO, Pôle Emploi*

**Toute demande est à effectuer par le  
candidat lui-même en se connectant sur le  
site concerné.**

### FRAIS UNIVERSITAIRES

**380 €\***

Après du Service de la Scolarité,  
Faculté de Pharmacie - Université PARIS-SACLAY  
Nadine ROBETTE - 01 46 83 53 44  
nadine.robette@universite-paris-saclay.fr

\* Les tarifs ne sont pas assujettis à la TVA