

**Intitulé de la formation**

DU Médecine génomique : NGS pour le diagnostic génétique et la stratification thérapeutique, Paris

**Nom du responsable**

Eric Pasmant

**Mail de contact**

eric.pasmant@inserm.fr

**Public****Prérequis***(Exemple : Bac +3,  
débutant/confirmé/expert, etc.)***Principales compétences acquises** Bioinformaticien

Voir item suivant : contenu

 Biologiste – Chercheur Biologiste médical Chargé de parcours génomique Clinicien généticien Clinicien non généticien Conseiller en génétique Technicien Autre :**Format et contenu****Théorique****Objectifs :**

- Rassembler l'essentiel des connaissances actuelles concernant les approches de séquençage à haut débit et les outils informatiques indispensables à l'analyse des données
- Appréhender les enjeux de la médecine génomique en particulier dans le cadre de la médecine personnalisée
- Connaître les applications de la médecine génomique aux maladies rares et au cancer
- Connaître les différentes approches de séquençage à haut débit et leurs principes technologiques
- A l'issue de la formation, le professionnel est capable de :
  - appliquer les acquis dans les deux grands domaines disciplinaires : les maladies rares et le cancer

**Pratique (précisez si stage, etc.)****Contrôle des connaissances**

- Contrôle de l'assiduité (la présence à chaque module est obligatoire)
- Contrôle continu (chaque module est évalué par QCM au module suivant)
- Rédaction et soutenance d'un mémoire bibliographique ou expérimental

- manipuler les outils informatiques indispensables à l'analyse des données de séquençage haut débit

### Type de formation

- Continue  
 Initiale  
 DPC  
 Autre :

- Licence  
 Licence professionnelle  
 Master  
 DIU  
 FST  
 Certificat  
 Qualification  
 Autre :

### Proposée par :

- Université  
 FSMR  
 Société savante  
 AURAGEN/ SeqOIA  
 Autre :

### Durée de la formation

105 heures réparties en 7 modules de 2 jours (1 jeudi et 1 vendredi consécutifs tous les 15 jours)

### Intérêt de cette formation dans le parcours génomique

**L'objectif de cette formation continue est de permettre à des professionnels (jeunes sortant de formation initiale ou plus confirmés pour lesquels la médecine génomique n'est pas l'objet de leur 1<sup>ère</sup> formation) de se familiariser avec les concepts de la médecine génomique, en lien avec l'avènement du NGS. Le public est majoritairement formé de biologistes médicaux du service publique ou du privé. D'autres professionnels (techniciens de laboratoires, bio-informaticiens, médecins cliniciens, pathologistes) constituent l'effectif et s'inscrivent en général pour une familiarisation avec la médecine génomique.**

Le premier module est consacré aux aspects techniques de la mise en œuvre pratique du séquençage haut débit. Des aspects théoriques concernant le génome humain, les approches d'édition du génome et le plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025) sont également présentés (avec entre autres, comme objectif de donner les bases nécessaires en génomique humaine à l'ensemble des participants, pour la compréhension de la suite des enseignements). Le module 2 est tourné vers les aspects pratiques, d'une part de la mise en œuvre d'une expérience de NGS et d'autre part de l'analyse bio-informatique des données NGS. Les modules 3 et 4 sont dédiés aux analyses bio-informatiques, statistiques, probabilistes et également aux analyses spécifiques à certaines techniques NGS, pour balayer le plus largement l'ensemble des outils nécessaires, face à l'avènement du big data en génomique. Les modules 5, 6 et 7 sont dédiés aux applications du NGS en médecine génomique : en particulier les deux grands champs d'applications que sont les maladies rares et le cancer, avec des points dédiés aux problématiques de l'organisation des filières de médecine génomique, du PFMG 2025, de l'interprétation des variants, des aspects réglementaires, d'accréditation et éthiques et de l'analyse de l'ADN plasmatisque. Le dernier module est dédié aux présentations des mémoires.

### Lien

<https://odf.u-paris.fr/fr/offre-de-formation/diplome-d-universite-du-diu-1/sciences-technologies-sante-STs/du-medecine-genomique-ngs-pour-le-diagnostic-genetique-et-la-stratification-therapeutique-JXUHR06.html>

### Avis des anciens élèves

*(Disponible sur le site - Extrait de questionnaires de satisfaction)*

Un questionnaire de satisfaction complet est réalisé à froid par le département de formation continue de l'université Paris Cité à l'issue de la formation. Ce questionnaire montre que les participants sont majoritairement satisfaits/très satisfaits de la formation suivie. Les participants peuvent également exprimer des suggestions d'amélioration qui sont le cas échéant prises en compte. Le DU est reconduit pour la 6<sup>ème</sup> année consécutive.

### Petit mot du GT Formation