

## FORMATION PFMG 2025



Intitulé de la formation / Ville		
MOOC "Diagnosing Rare Diseases: from the clinic to research and back" / En ligne		
Nom du responsable		
Magda Granata		
Mail de contact		
<a href="mailto:magda.granata@fondation-maladiesrares.com">magda.granata@fondation-maladiesrares.com</a>		
Public		
	Prérequis (Exemple : Bac +3, débutant/confirmé/expert, etc.)	Principales compétences acquises
<input checked="" type="checkbox"/> Bioinformaticien		
<input checked="" type="checkbox"/> Biologiste - Chercheur		
<input checked="" type="checkbox"/> Biologiste médical		
<input checked="" type="checkbox"/> Chargé de parcours génomique		
<input checked="" type="checkbox"/> Clinicien généticien		
<input checked="" type="checkbox"/> Clinicien non généticien		
<input checked="" type="checkbox"/> Conseiller en génétique		
<input checked="" type="checkbox"/> Technicien		
<input checked="" type="checkbox"/> Autre :	Aucun, <b>formation en anglais</b>	Ce MOOC est ouvert à tous, bien qu'il soit conçu pour les personnes ayant un intérêt préalable pour la recherche sur les maladies rares, en particulier les étudiants de troisième cycle et les étudiants en médecine. Les représentants de patients, ainsi que les professionnels de la santé qui souhaitent approfondir leurs connaissances dans ce domaine sont également une cible de ce MOOC.
Type de formation		
<input checked="" type="checkbox"/> Continue	<input type="checkbox"/> Licence	<b>Proposée par :</b> <input type="checkbox"/> Université <input type="checkbox"/> FSMR <input type="checkbox"/> Société savante <input type="checkbox"/> AURAGEN/ SeqOIA <input checked="" type="checkbox"/> Autre : Fondation
<input checked="" type="checkbox"/> Initiale	<input type="checkbox"/> Licence professionnelle	
<input type="checkbox"/> DPC	<input type="checkbox"/> Master	
<input type="checkbox"/> Autre :	<input type="checkbox"/> DIU	
	<input type="checkbox"/> FST	
	<input type="checkbox"/> Certificat	
	<input type="checkbox"/> Qualification	
	<input checked="" type="checkbox"/> Autre : MOOC - PAYANT	
Durée de la formation		
Environ 15h, réparties sur 5 semaines		
Lien		
<a href="https://www.futurelearn.com/courses/rare-genetic-disease">https://www.futurelearn.com/courses/rare-genetic-disease</a>		



### Format et contenu

Théorique	Pratique (précisez si stage, etc.)
<p><b>Sujets abordés durant ce MOOC :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Le processus de diagnostic et les types de tests génétiques disponibles pour les maladies rares</li> <li>-Les différences dans les parcours des patients atteints de maladies génétiques rares</li> <li>-Les avancées technologiques en matière de recherche diagnostique</li> <li>-Le rôle des études collaboratives et du partage des données dans le diagnostic des maladies rares</li> <li>-L'impact du diagnostic ou de l'absence de diagnostic sur la vie des patients</li> <li>-Le rôle et la place des approches physiopathologiques et de la recherche en sciences sociales dans le contexte du diagnostic des maladies rares.</li> </ul> <p>Les apprenants ont un aperçu des expériences des patients, discutent des questions clés relatives à ce sujet et ont également la possibilité d'entreprendre leurs propres recherches sur Internet.</p> <p>Deux fenêtres de facilitation d'environ un mois et demi sont prévues par an, durant lesquelles des encadrants sont présents sur le site pour offrir un appui aux participants</p>	<p>Travaux pratiques en ligne</p>

### Intérêt de cette formation dans le parcours génomique (Répond à quels besoins ? Quel débouché ?)

Le cours vise à fournir un contenu transversal et multidisciplinaire sur la recherche en maladies rares. L'objectif est de proposer un contenu à la fois accessible à un public novice et à un public plus expert. Il s'articule autour d'un certain nombre de modules et de sujets différents, qui mobilisent à la fois des contenus inédits fournis par des experts ainsi que des ressources existantes, harmonisés en anglais.

Ce MOOC vise à la fois à mieux informer la communauté maladies rares dans son ensemble, et de manière générale à accroître la sensibilisation sur ce sujet.

### Avis des anciens élèves (Disponible sur le site - Extrait de questionnaires de satisfaction)

Note moyenne sur la plateforme Future Learn : 4,8/5

Ce MOOC attire un public très hétérogène, du patient au médecin spécialiste en passant par des chercheurs de différentes disciplines et à des stades de carrière très différents

Rayonnement international : 40 % des apprenants viennent de l'extérieur de l'Europe

Quelques avis :

« J'ai trouvé ce cours très bien fait et très intéressant. En tant que généticienne, je connaissais déjà certains sujets, surtout la première semaine, mais j'ai aussi eu la chance d'apprendre quelque chose de nouveau, de prouver mes compétences et d'écouter d'autres points de vue, comme celui du patient ou de l'association. »

« Un aperçu très utile et une introduction à l'état de la génétique et à son rôle dans le diagnostic des maladies rares. Les semaines 1, 2, 4 et 5 sont assez accessibles aux non-initiés à la médecine, mais la semaine 3 est dense et peut prendre un certain temps à digérer. La facilitation est excellente et je pense qu'elle est essentielle au cours étant donné sa complexité pour les personnes comme moi ; je crains que lorsqu'ils ne sont pas disponibles pour répondre aux questions, le cours perde un peu de sa valeur. »

« Il s'agit d'un cours intégratif sur les multiples facettes des maladies rares, de la vision du patient aux technologies avancées et futures pour les identifier. Les aspects sociaux et économiques, les dossiers disponibles, les sites web de référence et les réseaux de collaboration complètent ce cours intéressant et utile. La participation des mentors est très active, avec d'excellents lire la suite de l'article de synthèse Diagnostiquer les maladies rares : de la clinique à la recherche et des commentaires et des lectures complémentaires. Les articles sont récents et vous invitent à rechercher plus d'informations. Un excellent cours. Je vous remercie ! Je me réjouis de participer à d'autres cours sur ce sujet. »