



GT FORMATION PFMG 2025

**Intitulé de la formation**

**D.U. APPRENTISSAGE ET PRATIQUE DE L'ANALYSE BIO-INFORMATIQUE ET DE L'INTERPRÉTATION CLINICO-BIOLOGIQUE DE GÉNOMES HUMAINS OU MICROBIENS À VISÉES DIAGNOSTIQUES ET THÉRAPEUTIQUES**

**Nom du responsable**

**Antoinette LEMOINE,**  
(co-responsables : Anne-Marie ROQUE, Jérôme BOULIGAND)

**Mail de contact**

[antoinette.lemoine@aphp.fr](mailto:antoinette.lemoine@aphp.fr) ; [antoinette.lemoine@universite-paris-saclay.fr](mailto:antoinette.lemoine@universite-paris-saclay.fr);  
[anne-marie.roque@universite-paris-saclay.fr](mailto:anne-marie.roque@universite-paris-saclay.fr); [jerome.bouligand@universite-paris-saclay.fr](mailto:jerome.bouligand@universite-paris-saclay.fr);

**Public**

**Prérequis**

**Principales compétences acquises**

<input checked="" type="checkbox"/> Bioinformaticien	Formation initiale acquise + Intéressée (acceptation sur CV et lettre de motivation)	<p>En fonction de la pathologie :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Construire une analyse de génétique nécessitant des technologies NGS.</li> <li>• Analyser des génomes, des groupes de gènes.</li> <li>• Interpréter les résultats de séquences de génomes (humains ou microbiens).</li> <li>• Construire un compte-rendu et assurer la prestation de conseils adaptés à chaque cas et aux évolutions scientifiques.</li> </ul> <p><u>Note</u> : Une mise à niveau des connaissances en génétique (les différents types de mutations et pathologies) et bioinformatique sera dispensée aux inscrits lors du 1<sup>er</sup> module.</p>
<input checked="" type="checkbox"/> Biologiste <input checked="" type="checkbox"/> Chercheur <input checked="" type="checkbox"/> Médecin	(Acceptation sur CV et lettre de motivation)	
<input type="checkbox"/> Chargé de parcours génomique		
<input checked="" type="checkbox"/> Clinicien généticien	(Acceptation sur CV et lettre de motivation)	
<input checked="" type="checkbox"/> Clinicien non généticien	(Acceptation sur CV et lettre de motivation)	
<input checked="" type="checkbox"/> Conseiller en génétique	(Acceptation sur CV et lettre de motivation)	
<input checked="" type="checkbox"/> Technicien	(Acceptation sur CV et lettre de motivation)	
<input checked="" type="checkbox"/> Autre :	Internes en médecine ou biologie, étudiants grandes écoles, pathologistes, ingénieurs biologistes, pharmaciens	

**Format et contenu**

**Théorique**

**Pratique (précisez si stage, etc.)**

<p><b>Module 1 :</b> Généralités sur les techniques de Séquençage de Nouvelles Générations (NGS) et rappels sur les génomes.</p> <p><b>Module 2 :</b> Techniques de bio-informatique d'analyse des génomes. Validation d'un pipeline bio-informatique dans le cadre de la norme ISO15189</p> <p><b>Module 3 :</b> Application à la génétique constitutionnelle humaine.</p> <p><b>Module 4 :</b> Application à la génétique somatique à visée thérapeutique.</p> <p><b>Module 5 :</b> Application aux agents infectieux – virologie / bactériologie, métagénomique et résistance aux traitements.</p>	<p>Les modules 3, 4 et 5 sont construits ainsi :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- une présentation brève d'une pathologie et de l'intérêt de la diagnostiquer ou surveiller en appliquant des technologies de Séquençage Nouvelles Générations (NGS) et des outils d'analyse adaptés ; description des caractéristiques à considérer pour construire un panel de gènes adapté.</li> <li>- une démonstration d'analyse d'une séquence d'un cas clinique</li> <li>- des exercices de pratiques d'analyse de façon encadrée, puis en autonomie et corrigés sur d'autres cas cliniques ou d'hygiène environnemental.</li> </ul>
---	---



### Type de formation

- Continue  
 Initiale  
 DPC  
 Autre :

- Licence  
 Licence professionnelle  
 Master  
 DU / DIU  
 FST  
 Certificat  
 Qualification  
 Autre :

### Proposée par :

- Université  
 FSMR  
 Société savante  
 AURAGEN/ SeqOIA  
 Autre :

### Durée de la formation

105 heures en distanciel, les mercredis de Janvier à fin Juin

### Intérêt de cette formation dans le parcours génomique

*(Répond à quels besoins ? Quel débouché ?)*

Cette formation permet de pratiquer en situation réelle (environnement de type galaxy ; salle virtuelle 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 aux traitements, métagénomique) dans le cadre du diagnostic biologique, en santé humaine ou environnementale, de la stratification des pathologies et de stratégies thérapeutiques.

### Lien

<https://www.pharmacie.universite-paris-saclay.fr/formation/formation-continue-et-validation-des-acquis/diplomes-duniversite-du-et-diplomes-inter-universitaires-diu/du-apprentissage-et-pratique-de-lanalyse-bio-informatique-et-de-linterpretation>

### Petit mot du GT Formation

Diplôme de **FORMATION CONTINUE**, complètement **EN DISTANCIEL**, permettant d'acquérir les bases de la **construction de panels NGS** et l'autonomie dans la pratique de **l'analyse de séquences de génomes humains et microbiens**, depuis chez soi ou au travail avec un accès assuré aux outils bio-informatiques appliqués (plateformes d'analyse, bases de variants et d'annotation...)