

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

SCIENCES, TECHNOLOGIES, SANTÉ

Présentation

Référence formation (à rappeler dans toute correspondance) : DUC331

Responsable de l'enseignement : Prs Yves Rozenholc et Eric Pasmant

Forme de l'enseignement : Hybride (présentiel et distanciel)

Pour vous inscrire, déposez votre candidature sur [C@nditOnLine](https://candidatonline.paris-cite.fr/)

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

COMPÉTENCES VISÉES

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

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

Programme

ORGANISATION

Référence formation : DUC331

Volume horaire : 105 heures

Calendrier : janvier à juin (examen inclus)

Rythme : 7 modules de 2 jours (1 jeudi et 1 vendredi consécutifs tous une fois par mois)

Lieu : UFR de Pharmacie de Paris, Paris 6e

CONTENUS PÉDAGOGIQUES

Module 1 : Introduction à la génomique

- Le génome humain
- Approches technologiques fondées sur le NGS (*Next Generation Sequencing*)
- Approches technologiques fondées sur l'outil CRISPR-Cas9

Module 2 : Le NGS en pratique

- Approches technologiques fondées sur le NGS : aspects pratiques
- Outils bioinformatiques pour l'étude des variants génétiques

Module 3 : Outils « informatiques » pour la génomique

Pour en savoir plus, rendez-vous sur > u-paris.fr/choisir-sa-formation

- Calcul de risque pour les transmissions mendéliennes
- Déséquilibre de liaison, haplotype, GWAS, pléiotropie
- Phénomènes aléatoires
- Classification supervisée
- Survie et Causalité
- Approches bayésiennes

Module 4 : Au-delà de la séquence

- NGS appliqué à l'étude du méthylome
- NGS appliqué à l'étude de la topologie chromatinienne
- NGS appliqué au CLIP-Seq, CRAC et SHAPE-Seq
- NGS appliqué aux études RNAseq
- NGS appliqué aux études Chip-Seq
- NGS et variations de structure du génome humain
- Lecture cytogénétique du génome

Module 5 : Applications en santé (1) - Maladies mendéliennes

- NGS pour l'analyse d'un grand gène
- Grands panels NGS : exemple du diagnostic des déficiences intellectuelles
- NGS et oncogénétique constitutionnelle
- NGS et maladies mitochondriales
- NGS et maladies mendéliennes transmises sur un mode lié au chromosome X
- Accréditation du NGS en biologie médicale
- NGS et tests fonctionnels en génomique

Module 6 : Applications en santé (2) - Analyse tumorale

- Bioinformatique pour l'analyse des tumeurs solides
- NGS et tumeurs solides : cancer colorectal
- Classification des variants
- Panel large en génétique somatique des tumeurs solides
- NGS et tumeurs solides : cancer du poumon
- NGS et tumeurs solides : cancer du sein
- NGS et hémopathies malignes

Module 7 : Applications en santé (3) - ADN plasmatique circulant

- Modèle statistique appliqué à l'étude cfDNA
- Cell free tumoral DNA : NGS et biologie tumorale
- Cell free tumoral DNA : NGS et oncologie clinique
- Cell free fetal DNA : NGS et dépistage prénatal non invasif des aneuploïdies

- Cell free fetal DNA : NGS et diagnostic prénatal non invasif
- Aspects réglementaires et éthiques des examens des caractéristiques génétiques

Module 8 : Soutenance mémoire

MOYENS PÉDAGOGIQUES ET TECHNIQUES D'ENCADREMENT

Équipe pédagogique

Responsables pédagogiques :

- **Pr Yves Rozenholc** : Professeur des universités en science des données, à la faculté de Pharmacie de Paris. Directeur de l'UR 7537 BioSTM « Biostatistique, Traitement et Modélisation des données biologiques ».

- **Pr Eric Pasmant** : Professeur des universités - praticien hospitalier en génétique moléculaire, à l'hôpital Cochin (diagnostic moléculaire en oncogénétique constitutionnelle et en génétique somatique) et à l'institut Cochin (équipe Génomique et Epigénétique des tumeurs rares).

Commission pédagogique : Pr Yves Rozenholc et Pr Eric Pasmant

Autres membres de l'équipe pédagogique:

Guillaume Assié (PU-PH) / Ivan Bièche (PU-PH) / Pierre Blanc (PH) / Hélène Blons (PU-PH) / Audrey Briand-Suleau (IR) / Cyril Burin des Roziers (PH) / Emmanuel Curis (MCF) / Aurélien De Reynies (PU-PH) / Djihad Hadjadj (MCF) / Nadim Hamzaoui (PH) / Claude Houdayer (PU-PH) / Olivier Kosmider (PU-PH) / Pierre Laurent-Puig (PU-PH) / Simon Lebaron (CR) / Alban Lermine (SeqOIA-IT) / Franck Letourneur (IR) / Julien Masliah-Planchon (PH) / Jean Muller (MCU-PH) / Patrick Nitschke (IR) / Eric Pasmant (PU-PH) / Yves Rozenholc (PU) / Audrey Sabbagh (MCF) / Bruno Sargueil (DR) / Pascale Saugier-veber (MCU-PH) / Julie Steffann (PU-PH) / Camille Tlemsani (MCU-PH) / Marie Verbanck (MCF) / Dominique Vidaud (MCU-PH) / Michel Vidaud (PU-PH)

Ressources matérielles

Pour en savoir plus, rendez-vous sur > u-paris.fr/choisir-sa-formation

Afin de favoriser une démarche interactive et collaborative, différents outils informatiques seront proposés pour permettre :

- d'échanger des fichiers, des données
- de partager des ressources, des informations
- de communiquer simplement en dehors de la salle de cours et des temps dédiés à la formation.

MOYENS PERMETTANT DE SUIVRE L'EXÉCUTION DE LA FORMATION ET D'EN APPRÉCIER LES RÉSULTATS

Au cours de la formation, le stagiaire émerge une feuille de présence par demi-journée de formation en présentiel et le Responsable de la Formation émet une attestation d'assiduité pour la formation en distanciel.

La formation donne lieu pour chacun des participants à la rédaction et la soutenance orale (module 8) d'un mémoire en lien avec la thématique du D.U.

À l'issue de la formation, le stagiaire remplit un questionnaire de satisfaction en ligne, à chaud. Celui-ci est analysé et le bilan est remonté au conseil pédagogique de la formation..

Admission

- Professionnels de santé,
- Biologistes médicaux et scientifiques déjà en activité désireux de se mettre à niveau en génomique et appréhender les conséquences quotidiennes de l'analyse de sa variabilité sur le diagnostic, le traitement et le suivi des patients.

Seront admis à cette formation les candidats jugés aptes à suivre cet enseignement par le directeur de l'enseignement et autorisés par le conseil pédagogique.

PRÉ-REQUIS

Aucun prérequis nécessaire hormis les diplômes liés aux titres que doivent détenir les futurs inscrits (cf. personnes autorisées à s'inscrire dans rubrique "Admission").

LES CLEFS DE LA RÉUSSITE

Des fiches pratiques sont à votre disposition sur la page <http://www.reussir-en-universite.fr/index.html>.

Droits de scolarité :

FRAIS DE FORMATION* selon votre profil

- Pour toute personne bénéficiant d'une prise en charge totale ou partielle : **1800 €**
- Pour toute personne finançant seule sa formation : **1800 €**
- Tarif préférentiel UNIQUEMENT si vous êtes :
 - Étudiant, Interne, Faisant Fonction d'Interne universitaire : 900 € (certificat de scolarité universitaire justifiant votre inscription en Formation Initiale pour l'année universitaire en cours à un Diplôme National ou un Diplôme d'État - hors DU-DIU - à déposer dans CandiOnLine)

+

FRAIS DE DOSSIER* : 300 € (à noter : si vous êtes inscrit(e) en Formation Initiale à Université de Paris pour l'année universitaire en cours, vous n'avez pas de frais de dossier – certificat de scolarité à déposer dans CandiOnLine).

**Les tarifs des frais de formation et des frais de dossier sont sous réserve de modification par les instances de l'Université.*

[Cliquez ici pour lire les Conditions Générales de vente / Outils de l'adulte en Formation Continue / Documents institutionnels / CGV hors VAE](#)

Date de début de la formation : 15 janv. 2026

Et après ?

POURSUITE D'ÉTUDES

Pour en savoir plus, rendez-vous sur > u-paris.fr/choisir-sa-formation

Vous pouvez toujours compléter ou acquérir de nouvelles compétences en vous inscrivant à d'autres diplômes d'université, des formations qualifiantes ou des séminaires.

TAUX DE RÉUSSITE

100 %

Taux de réussite sur l'année de diplomation 2020-2021
(nombre d'admis par rapport au nombre d'inscrits administratifs).

Contacts

Responsable(s) pédagogique(s)

Yves Rozenholc

Responsable(s) pédagogique(s)

Eric Pasmant

eric.pasmant@u-paris.fr

Gestionnaire de formation continue

formation.continue.pharma@u-paris.fr

En bref

Composante(s)

UFR de Pharmacie de Paris

Modalité(s) de formation

- Formation continue

Capacité d'accueil

30 maximum

Lieu de formation

Site Observatoire

Pour en savoir plus, rendez-vous sur > u-paris.fr/choisir-sa-formation