

# DE MENDEL AU SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT : ÉVOLUTION DES ÉTUDES ET TECHNOLOGIES EN GÉNÉTIQUE HUMAINE

## RÉSUMÉ DE LA FORMATION

**Type de diplôme :** Formation qualifiante

**Domaine ministériel :** Sciences, Technologies, Santé

### Responsable

- Sophie Garnier

**Thématique :** Génétique

### Public et prérequis

Techniciens, Assistants Ingénieurs, Ingénieurs désirant se remettre à niveau dans le domaine de la génétique humaine

Avoir des connaissances de bases en génétique et biologie moléculaire

### Objectifs

- Réactualiser les connaissances théoriques dans l'étude des maladies mendéliennes et complexes
- Mettre à jour ses connaissances dans les technologies haut débit (puces, séquençage du génome)

### Contenu

#### I Étude des maladies génétiques mendéliennes et complexes

- Rappel de génétique
- Mise en évidence de la composante génétique
- Les stratégies d'études, maladies monogéniques
  - Analyses de liaison
  - Raffinage de la région d'intérêt
  - Validation des gènes
- Les maladies complexes
  - Analyse de liaison non paramétrique
  - Le déséquilibre de liaison
  - Les études d'associations

#### II Les technologies Haut Débit

- Développements technologiques
- Bases de données
- Les études d'associations génome entier
- Pucés d'expression
- Séquençage d'exons et du génome entier
- RNAseq

**Principalement sous forme de cours mais avec une visite prévue de la plateforme de génomique P3S**

**Effectif :** 10 à 15

### Tarifs

1 880 € par stagiaire.

### Organisation/Calendrier

### Organisation



- 2 sessions de deux jours (les jeudi et vendredi) pour permettre un accès plus facile pour les personnes extérieures à l'île de France.

### **Calendrier**

- Les 09 et 10 mai 2019
- Les 16 et 17 mai 2019

**Durée** : 4 jours de formations – 6 heures par jour (9h30-12h30 et 14h-17h)

### **Contacts/Inscription**

#### **Inscription**

##### **Contact administratif**

Pôle sciences- Corinne Vidal – 01 44 27 82 82

email : [formation.continue@upmc.fr](mailto:formation.continue@upmc.fr)

Accueil public : campus Jussieu – 4, place Jussieu – 75005 Paris – Tour 14/24 – 5e étage

### **Evaluation/Validation**

**Validation** : Attestation de compétences