



Master Biologie-santé

Médecine génomique et Bioinformatique

Responsable	Descriptions	Informations
Martin KRAHN martin.krahn@univ-amu.fr	Code : ABSBU23 Nature : Unité d'enseignement Domaines : Sciences de la santé	Composante : Faculté des sciences médicales et paramédicales

LANGUE(S) D'ENSEIGNEMENT

Français

CONTENU

Ce module permet à l'étudiant d'acquérir toutes les notions essentielles concernant le principe et l'utilisation du séquençage de nouvelle génération (NGS) et des analyses chromosomiques sur puces à ADN (ACPA), à visée diagnostique, en prenant en compte le contexte actuel du Plan France Médecine Génomique 2025.

Une part importante de l'enseignement est consacrée à la mise en situation pratique pour comprendre la démarche de l'interprétation des données mutationnelles, en utilisant les principaux outils bioinformatiques avec intégration d'une confrontation clinico-biologique des données.

COMPÉTENCES À ACQUÉRIR

Sur la base d'acquis préalables des notions de génétique formelle, génétique moléculaire et de cytogénétique du module Tronc Commun S1 « Bases de la génétique médicale et moléculaire », les étudiants pourront acquérir par ce module les notions de principe et d'utilisation du séquençage de nouvelle génération (NGS) et des analyses chromosomiques sur puces à ADN (ACPA), notamment la démarche de l'interprétation des données mutationnelles, en utilisant les principaux outils bioinformatiques avec intégration d'une confrontation clinico-biologique des données.

MODALITÉS D'ORGANISATION

- Cours interactifs
- Enseignements dirigés bibliographiques en groupes
- Enseignements dirigés de bioinformatique appliquée, encadrés par des généticiens et des bio informaticiens
- Intervention de cliniciens pour les enseignements interactifs de discussion clinico-biologique

BIBLIOGRAPHIE, LECTURES RECOMMANDÉES

- Génétique médicale-Enseignement thématique
- Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale
- Elsevier Masso

VOLUME HORAIRE

- Volume total: 55 heures
- Cours magistraux: 40 heures
- Travaux dirigés: 15 heures

CODES APOGÉE

- ABSBU23 [ELP]

M3C

Aucune donnée M3C trouvée

POUR PLUS D'INFORMATIONS

[Aller sur le site de l'offre de formation...](#)



Dernière modification le 19/02/2024