

Génétique Humaine : de l'étude des modes de transmission vers l'analyse des exomes, cas des maladies monogéniques

Présentiel – Paris 13

Dates & Horaire	Lundi 30 septembre au mardi 1^{er} octobre 2024 -- 09h00 – 17h00
Lieu	Délégation Régionale Paris-IDF Centre Nord – Paris 13
Public	Personnel de laboratoire, étudiants en biologie moléculaire (génétique humaine)
Prérequis	Avoir quelques notions en informatique (savoir se servir d'un tableur Excel, filtrer des colonnes), quelques notions de base en génétique et en biologie moléculaire
Objectif	<ul style="list-style-type: none"> • Appréhender les concepts fondamentaux et théoriques en génétique humaine. Comprendre le principe de la technologie de séquençage à haut débit. • Appréhender la stratégie élémentaire d'analyse de séquençage à haut débit (Exome). • Acquérir des bases de données bio-informatiques utiles.
Programme	<p>JOUR 1</p> <ul style="list-style-type: none"> • Accueil et présentation de la formation • Rappel des concepts et des fondamentaux <ul style="list-style-type: none"> ○ Transcription, traduction ○ Somatique, germinale • Conventions de notation <ul style="list-style-type: none"> ○ Arbres ○ Nomenclature (numérotation, type de variantes...) • Modèles de transmission <ul style="list-style-type: none"> ○ Autosomique récessif (AR), Autosomique Dominant (AD), lié à l'X ○ Pénétrance complète et incomplète • TD : étude de cas, construction et décryptage d'arbres, établissement du mode de transmission <p>JOUR 2</p> <ul style="list-style-type: none"> • Séquençage d'exome <ul style="list-style-type: none"> ○ Principe technique ○ Paramètres importants ○ Traitement bio-informatique des données • Analyse des Exomes <ul style="list-style-type: none"> ○ Utilisation des filtres ○ Bases de données utiles • TD : mise en situation avec l'analyse de plusieurs fichiers de résultats d'exome pour identification du défaut génétique.

Effectif	10 personnes maximum
Formateur	Mélanie MIGAUD – INSERM UMR 1163, Institut Imagine Ingénieur d'études - Génétique Humaine des Maladies Infectieuses
Inscriptions	Sur https://www.sirene.inserm.fr/jetspeed/ Date limite d'inscription : 26 août 2024
Contact	Assistante Formation : catherine.rogers@inserm.fr Chargée de Formation : valeria.florez@inserm.fr