BNF202 - Nouvelles technologies et leur exploitation

Mis à jour le 09-04-2024

Code : BNF202

Unité d'enseignement de type cours

6 crédits

Volume horaire de référence (+/- 10%) : **50 heures**

Responsabilité nationale : EPN07 - Chimie Vivant Santé / Jean-François ZAGURY

Contact national :

Bioinformatique

17.0.16, 292 rue St Martin
75003 Paris

Isabelle Corbeau
isabelle.corbeau@lecnam.net

Présentation

Prérequis

BNF104. Cours s'adressant à des auditeurs ayant déjà acquis un niveau L3 en biologie/bio-informatique.

Programmation: notions de R et de Python.

Objectifs pédagogiques

- Utiliser les outils de la recherche reproductible
- Comprendre et analyser les enjeux de la médecine personnalisée dans une ère de big data
- Connaître les formes que prend la diversité génétique humaine et comprendre son lien avec les pathologies humaines
- Se familiariser avec la représentation des données génétiques
- Savoir mettre en œuvre des simulations de phénotype (modèle infinitésimal)
- Savoir mettre en œuvre une étude d'association génétique et analyser les résultats de façon critique
- Se familiariser avec les techniques post-génomiques et de génomique statistiques

Compétences

- Utilisation de Plink pour les études d'association génétique
- Concepts fondamentaux de génétique des populations
- Modèles élémentaires de relation génotype-phénotype pour des phénotypes polygéniques

Programme

Contenu

- Outils programmatiques (shell, Python) et applications (git, R Markdown, JupyterHub) permettant le déploiement et la documentation de pipelines bio-informatiques modernes.
- Recherche d'associations génétiques et méthodes statistiques pour la biologie moderne à haut débit (régression linéaire, valeurs P, classification, winner's curse).
- Méthodes de puces de génotypage pour la médecine ou la généalogie génétique (par exemple, scores de risque polygéniques et du séquençage pour le diagnostique par biopsie liquide) avec les outils dédiés, R (suite Bioconductor)
- Études bibliographiques sur les méthodes bio-informatiques récentes sur le séquençage massif de l'ADN (NGS) et ses applications en médecine personnalisée.

Modalités de validation

- Contrôle continu
- Projet(s)
- Examen final

Description des modalités de validation

Contrôle continu sur projet et travail bibliographique, exxamen final