

- de diminuer l'impasse diagnostique des patients atteints de maladies héréditaires monogéniques,
- de multiplier nos connaissances sur l'hétérogénéité génique et phénotypique de ces pathologies,
- de démontrer la grande variabilité du génome humain, complexifiant l'interprétation des résultats des analyses moléculaires.







# **Formation courte**

Le séquençage haut débit pour le diagnostic des maladies rares et les corrélations génotypephénotype





#### **Public Cible**

#### Formation continue:

- Médecins cliniciens concernés par les maladies rares (à partir de l'année de Docteur Junior)
- Conseillers en génétique

# **Objectifs**

Acquérir les bases de la **génétique moléculaire** en termes d'interprétation des résultats rendus par les généticiens moléculaires pour :

- Réaliser des corrélations génotype-
- phénotype
- Proposer une stratégie diagnostique complémentaire adaptée si nécessaire
- Proposer une stratégie thérapeutique ciblée si possible
- Renforcer la collaboration entre équipes médicales cliniques et de génétique moléculaire.

### **Organisation**

Volume horaire total: 21h sur 3 jours

**Examens: NON** 

Formation courte non diplômante Attestation de suivi signée par le responsable pédagogique en fin de formation

Capacité et date : Capacité d'accueil limitée

**Période d'enseignement** : 20 au 22 mai 2026 (à titre indicatif et sous réserve de modification)

Le contenu pédagogique détaillé vous sera communiqué par le secrétariat universitaire.



## **Inscription et contacts**

### **Enseignants responsables:**

Dr Mireille COSSEE - Dr Salma ADHAM

#### **Renseignements:**

Pour tout renseignement relatif à la formation et aux enseignements, contactez :

M Benjamin BOUISSON Tél: 04 67 54 63 58

benjamin.bouisson@umontpellier.fr

