

# Mastère Spécialisé

Médecine Génomique et de Précision  
en Hématologie: Thrombose



## **Mastère Spécialisé** Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 12 mois
- » Qualification: TECH Université Technologique
- » Intensité: 16h/semaine
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

Accès au site web: [www.techtitute.com/fr/medecine/master/master-medecine-genomique-precision-hematologie-thrombose](http://www.techtitute.com/fr/medecine/master/master-medecine-genomique-precision-hematologie-thrombose)

# Sommaire

01

Présentation

---

*page 4*

02

Objectifs

---

*page 8*

03

Compétences

---

*page 14*

04

Direction de la formation

---

*page 18*

05

Structure et contenu

---

*page 26*

06

Méthodologie

---

*page 38*

07

Diplôme

---

*page 46*

# 01

# Présentation

La Maladie Thromboembolique Veineuse (MTEV) se produit lorsque le sang coagule à l'intérieur des veines. La Thrombose Veineuse est une maladie évitable et curable mais qui continue de causer un nombre élevé de décès. En fait, il s'agit de la troisième cause de décès cardiovasculaire, après l'infarctus aigu du myocarde et l'accident vasculaire cérébral. Dans ce Mastère Spécialisé, les spécialistes seront préparés à la Médecine Génomique et de Précision dans le domaine de la Thrombose, afin de connaître les dernières avancées du domaine et de proposer des traitements plus efficaces.





*Cette formation est la meilleure option que vous puissiez trouver pour vous spécialiser dans la Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose, et réaliser des diagnostics plus précis"*

La détection précoce de la thrombose veineuse est essentielle pour traiter cette maladie et réduire les conséquences qu'elle peut avoir sur les patients. Il existe également des mesures préventives, comme les mesures physiques ou pharmacologiques.

Au cours de ce Mastère Spécialisé, les étudiants se concentreront sur la Médecine Génomique et de Précision appliquée au traitement de la Thrombose Veineuse. Le programme a été conçu par des spécialistes, de sorte que les étudiants recevront une formation rigoureuse et spécifique par des experts dans ce domaine médical.

L'objectif de ce programme vise à établir les bases de la Médecine Génomique et de Précision dans ce domaine, fondée sur la connaissance de l'hémostase et la maladie thromboembolique veineuse, et fournissant les clés de son diagnostic, son traitement et sa prévention. De plus, les professionnels apprendront à connaître des situations particulières qu'ils peuvent rencontrer dans leur pratique quotidienne, comme la thrombose dans le domaine oncologique ou de la femme.

Après la présentation des aspects généraux, vous découvrirez le domaine de la physiopathologie et de l'épidémiologie de la Thrombose Veineuse, ainsi que les principales études dans ce domaine qui vous permettront d'offrir des traitements plus efficaces et plus précis à vos patients atteints de cette pathologie.

Ainsi, une fois avoir réussi ce Mastère Spécialisé, les étudiants auront acquis les connaissances théoriques nécessaires pour réaliser un traitement efficace de la thrombose veineuse, dans les principaux domaines d'action du professionnel.

Ce **Mastère Spécialisé en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose** contient le programme scientifique le plus complet et le plus actuel du marché. Les caractéristiques les plus importantes sont:

- Le développement de cas pratiques présentés par des experts en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie
- Son contenu graphique, schématique et éminemment pratique est destiné à fournir des informations scientifiques et sanitaires sur les disciplines médicales indispensables à la pratique professionnelle
- Les nouveautés en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie
- Des exercices pratiques où le processus d'auto-évaluation est utilisé pour améliorer l'apprentissage
- Il met l'accent sur les méthodologies innovantes en matière de Médecine Génomique et de Précision en Hématologie
- Des cours théoriques, des questions à l'expert, des forums de discussion sur des sujets controversés et un travail de réflexion individuel
- La possibilité d'accéder aux contenus depuis tout appareil fixe ou portable doté d'une simple connexion à internet



*Ne manquez pas l'opportunité d'accéder à ce Mastère Spécialisé en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose, à TECH. C'est l'occasion idéale pour booster votre carrière"*

“

*Ce Mastère Spécialisé est peut-être le meilleur investissement que vous puissiez faire dans le choix d'un programme de remise à niveau, et ce pour deux raisons: en plus de mettre à jour vos connaissances en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose, vous obtiendrez un diplôme de TECH Université Technologique"*

Son corps enseignant comprend des professionnels en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Trombose, qui apportent leur expérience professionnelle à cette formation, ainsi que des spécialistes reconnus par des sociétés de référence et des universités prestigieuses.

Grâce à son contenu multimédia développé avec les dernières technologies éducatives, les spécialistes bénéficieront d'un apprentissage situé et contextuel. Ainsi, ils se formeront dans un environnement simulé qui leur permettra d'apprendre en immersion et de s'entraîner dans des situations réelles.

La conception de ce programme est basée sur l'Apprentissage par les Problèmes, grâce auquel le spécialiste devra essayer de résoudre les différentes situations de pratique professionnelle qui se présentent tout au long du cursus universitaire. À cette fin, le spécialiste s'appuiera sur un système vidéo interactif innovant, créé par des experts reconnus en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose, et ayant d'importantes compétences médicales.

*Cette formation dispose du meilleur matériel didactique, ce qui vous permettra une étude contextuelle qui facilitera votre apprentissage.*

*Ce Mastère Spécialisé 100% en ligne, vous permettra de combiner vos études avec votre travail professionnel tout en augmentant vos connaissances dans ce domaine.*



# 02 Objectifs

Ce Mastère Spécialisé en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Trombose, vise à faciliter la performance des professionnels de la biomédecine avec les dernières avancées et les traitements les plus innovants du domaine.







“

*C'est le meilleur choix pour  
découvrir les dernières avancées  
en Médecine Génomique”*



## Objectifs généraux

---

- ♦ Approfondir la connaissance de la maladie Thromboembolique Veineuse en tant que maladie complexe
- ♦ Connaître les données omiques et bio-informatiques appliquées à la médecine de précision
- ♦ Actualiser les dernières mises à jour concernant cette pathologie





## Objectifs spécifiques

---

### Module 1. Introduction à la Hémostase

- ♦ Comprendre les mécanismes physiologiques impliqués dans l'hémostase et l'importance de l'hémostase
- ♦ Présenter le concept de rétroaction dans l'équilibre homéostatique et son application
- ♦ Connaître le vocabulaire scientifique technique dans ce domaine
- ♦ Corréler les tests de coagulation avec les phases de la coagulation, pour aider à comprendre quel processus physiologique fondamental est en cause dans l'hémostase primaire ou l'hémostase secondaire
- ♦ Relier et intégrer tout ce qui a été appris
- ♦ Construire les valeurs et les critères appris pour les relier à la performance professionnelle

### Module 2. Physiopathologie et épidémiologie de la Maladie Thromboembolique Veineuse

- ♦ Démontrer l'énorme complexité biologique et clinique qui sous-tend la Thromboembolie Veineuse
- ♦ Expliquer les mécanismes pathologiques par lesquels un thrombus se développe dans les veines et les conséquences à court et long terme qu'il peut avoir sur le système veineux
- ♦ Analyser la relation entre le thrombus et la récurrence avec des variables déterminantes telles que l'âge, le sexe ou la race
- ♦ Souligner l'importance des circonstances associées à l'événement thromboembolique et la façon dont ces circonstances déterminent en grande partie le risque de récurrence
- ♦ Décrire les facteurs de risque environnementaux qui sont associés à la maladie et la base génétique connue aujourd'hui
- ♦ Examiner l'impact global sur la charge de morbidité mondiale et l'impact économique de la thrombose, de ses séquelles et des complications de son traitement

- ♦ Connaître le concept de biomarqueurs ou de phénotypes intermédiaires avec le risque de maladie, qui peuvent être étudiés dans le diagnostic des causes, dans l'estimation du risque de récurrence et peuvent être utilisés comme point de départ pour découvrir les gènes impliqués dans la variabilité du phénotype, et donc dans la maladie Thromboembolique Veineuse
- ♦ Comprendre le concept de profil de risque individuel

### **Module 3. Diagnostic, traitement et prophylaxie de la Maladie Thromboembolique Veineuse**

- ♦ Apprendre à diagnostiquer la Maladie Thromboembolique Veineuse
- ♦ Connaître les principaux traitements de cette maladie
- ♦ Connaître les mesures de prévention de la thrombose veineuse

### **Module 4. Situations particulières I: la thrombose en milieu oncologique**

- ♦ Connaître les caractéristiques spécifiques des patients atteints de thrombose dans le contexte oncologique
- ♦ Reconnaître les mesures préventives pour les patients en oncologie en fonction de leurs caractéristiques, qu'il s'agisse de patients hospitalisés, de patients en chirurgie ou de patients suivant un traitement systémique en ambulatoire
- ♦ Identifier les modèles préventifs du risque de thrombose
- ♦ Connaître les traitements les plus efficaces contre la thrombose associée au cancer

### **Module 5. Situations particulières II: la thrombose chez la femme**

- ♦ Connaître la physiopathologie de l'hémostase dans les différents stades de maturation de la femme
- ♦ Apprendre à faire le lien entre les méthodes contraceptives et hormonales et la thrombose veineuse
- ♦ Connaître les stratégies de prévention chez les femmes non enceintes en âge de procréer
- ♦ Connaître la relation entre la thrombose veineuse et sa prise en charge et la puerpéralité, la césarienne ou les techniques de reproduction assistée
- ♦ Reconnaître les médicaments utilisés pendant la grossesse, la puerpéralité et l'allaitement



**Module 6. Données omiques: Introduction au langage de programmation R**

- ♦ Connaître le système d'exploitation Unix/Linux et son importance
- ♦ Acquérir des compétences de base en administration Unix/Linux
- ♦ Apprendre à gérer les fichiers et les répertoires à l'aide de l'interpréteur de commandes Unix/Linux
- ♦ Apprendre le langage de programmation R et la gestion de ses paquets
- ♦ Reconnaître les différents types de données dans R et savoir lequel utiliser dans chaque contexte
- ♦ Apprendre à manipuler correctement chaque type de données en R
- ♦ Savoir ce que sont les fonctions et les boucles de contrôle et comment elles sont mises en œuvre dans R
- ♦ Effectuer des représentations graphiques des données et des résultats dans R
- ♦ Appliquer les statistiques de base en R en fonction des caractéristiques des données
- ♦ Apprendre à implémenter vos propres fonctions en R pour effectuer des tâches spécifiques

**Module 7. La thrombose à l'ère de la génomique I: études d'association pangénomique (GWAS)**

- ♦ Donner un aperçu de la génétique, et en particulier des études d'association pangénomique
- ♦ Montrer l'état actuel de l'utilisation de la génétique dans la maladie thromboembolique veineuse

**Module 8. Thrombose à l'Ère de la Génomique II: Études de Séquençage Massif**

- ♦ Comprendre la base génétique et l'étude moléculaire dans la thrombose et l'hémostase
- ♦ Identifier les techniques de séquençage de l'ADN
- ♦ Acquérir des connaissances en matière d'analyse bio-informatique des données NGS
- ♦ Apprendre à interpréter les résultats des NGS dans le domaine de la thrombose et de l'hémostase
- ♦ Connaître les perspectives futures des technologies NGS

**Module 9. La thrombose à l'ère de la génomique III: études sur la régulation de l'expression des gènes (ARN et miRNA)**

- ♦ Acquérir une compréhension de l'ARN-seq
- ♦ Connaître les plans expérimentaux des études RNA-seq, ainsi que le contrôle de la qualité de ces études

**Module 10. Modélisation prédictive**

- ♦ Identifier les différents types de problèmes d'apprentissage statistique
- ♦ Comprendre et mettre en œuvre les étapes du prétraitement d'un nouvel ensemble de données
- ♦ Connaître les bases des modèles de régression linéaire et leur champ d'application
- ♦ Optimiser les modèles de régression linéaire avec le nombre minimum de variables possible
- ♦ Enumérer les différents types de modèles de classification et savoir dans quels cas il est préférable d'utiliser chacun d'eux
- ♦ Apprendre les différentes manières de valider les performances d'un modèle prédictif
- ♦ Connaître les arbres de décision et leurs extensions
- ♦ Adapter les machines à vecteurs de support aux données cliniques et évaluer leurs résultats
- ♦ Apprendre différentes méthodes non supervisé pour l'analyse exploratoire des données



*Saisissez l'opportunité pour actualiser vos connaissances concernant les derniers développements en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose"*

# 03

# Compétences

Après avoir réussi les évaluations du Mastère Spécialisé en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose, le professionnel obtiendra les compétences professionnelles nécessaires pour adopter une pratique de qualité et actualisée, basée sur la méthodologie d'enseignement la plus innovante.





“

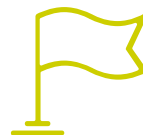
*Ce programme vous permettra d'acquérir les compétences nécessaires pour gagner en efficacité dans la prise en charge des patients"*



## Compétences générales

---

- ♦ Reconnaître la maladie thromboembolique veineuse comme une maladie complexe et mettre en œuvre les traitements les plus précis
- ♦ Utiliser les données omiques et les méthodes bio-informatiques appliquées à la médecine de précision pour le diagnostic et le traitement de la thrombose veineuse
- ♦ Appliquer les dernières mises à jour sur cette maladie dans la pratique quotidienne auprès des patients affectés



## Compétences spécifiques

---

- ♦ Identifier les étapes de la coagulation du sang et utiliser les mécanismes de régulation de la coagulation du sang
- ♦ Effectuer un prélèvement et une prise de sang
- ♦ Être capable de réaliser des études sur les plaquettes
- ♦ Comprendre les multiples facteurs de causalité associés à la thrombose veineuse, qu'ils soient acquis ou environnementaux, génétiques ou héréditaires
- ♦ Comprendre la grande complexité et la difficulté de quantifier le risque individuel de thrombose avec la nécessité d'explorer la génomique et l'épigénomique des patients ou des personnes à risque, et de faire progresser la prophylaxie et le traitement de la maladie
- ♦ Diagnostiquer efficacement la maladie thromboembolique veineuse
- ♦ Appliquer les traitements les plus efficaces pour la thrombose veineuse en fonction des caractéristiques de chaque patient
- ♦ Appliquer les mesures de prévention de la thrombose veineuse les plus appropriées à chaque patient
- ♦ Appliquer les mesures préventives pour les patients en oncologie et en fonction de leurs caractéristiques, qu'il s'agisse de patients hospitalisés, de patients en chirurgie ou de patients suivant un traitement systémique en consultation externe
- ♦ Reconnaître les modèles préventifs du risque de thrombose et les proposer aux patients
- ♦ Appliquer les traitements les plus efficaces contre la thrombose associée au cancer
- ♦ Identifier la physiopathologie de l'hémostase dans les différents stades de maturation chez la femme
- ♦ Relier les méthodes contraceptives et hormonales à la thrombose veineuse
- ♦ Appliquer les stratégies de prévention chez les femmes non enceintes et en âge de procréer
- ♦ Identifier la relation qui peut exister entre la thrombose veineuse et la prise en charge et la puerpéralité, la césarienne ou les techniques de reproduction assistée



- Utilisez les médicaments les plus appropriés pendant la grossesse, le post-partum et l'allaitement
  - Comprendre l'importance de la programmation pour l'analyse des données omiques
  - Devenir compétent dans l'interpréteur de commandes Unix/Linux comme complément de R pour la gestion des fichiers et des systèmes
  - Acquérir une maîtrise suffisante du langage de programmation R pour analyser des ensembles de données omiques et visualiser les résultats
  - Effectuer l'analyse statistique appropriée en fonction de la nature des données et visualiser les résultats en R
  - Comprendre les concepts théoriques de l'analyse d'association à l'échelle du génome, du génotypage, de l'imputation, des panels de référence, du déséquilibre de liaison
  - Connaître les différentes étiologies des maladies et la pertinence des méthodes d'étude génétique les plus appropriées pour chacune d'elles (comprendre les avantages et les inconvénients des différentes méthodes)
  - Découvrir les principales méthodes d'analyse génétique, l'imputation et les programmes les plus couramment utilisés
  - Connaître les outils génétiques publics ainsi que les panels de référence les plus récents
  - Comprendre et discuter les résultats génétiques avec un regard critique, et comprendre l'apport des études GWAS en génétique clinique
  - Connaître l'état actuel des connaissances en matière de génétique de la maladie thromboembolique, et connaître les principales études et Consortiums
  - Mettre en relation la base génétique et l'étude moléculaire dans la thrombose et l'hémostase
  - Connaître les techniques de séquençage de l'ADN et les utiliser dans la pratique quotidienne
  - Utiliser l'analyse bioinformatique des données NGS dans le traitement de cas pratiques
  - interpréter les résultats des NGS dans le domaine de la thrombose et de l'hémostase
- Connaître l'ARN-seq et l'appliquer au traitement des patients
  - Identifier les plans expérimentaux pour les études RNA-seq, ainsi que le contrôle de qualité de ces études afin de les utiliser dans la pratique quotidienne
  - Connaître et distinguer les caractéristiques, les avantages et les inconvénients des différents modèles prédictifs
  - Comprendre l'importance du prétraitement des données cliniques et effectuer des analyses exploratoires de ces données
  - Être capable d'ajuster et de valider le modèle prédictif approprié en fonction des caractéristiques des données et de ce que l'on veut prédire
  - Utiliser un esprit critique pour interpréter et évaluer les modèles
  - Développer de manière autonome des procédures complètes en R pour le prétraitement, l'analyse, l'entraînement et la validation de modèles prédictifs à partir d'un ensemble de données cliniques



*Perfectionnez la prise en charge de vos patients grâce à ce Master Spécialisé en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose"*

04

# Direction de la formation

Le corps enseignant du programme comprend des experts de premier plan en Thromboembolie Veineuse, qui apportent l'expérience de leur travail à ce diplôme. De plus, d'autres experts au prestige reconnu participent à sa conception et à sa préparation, complétant ainsi le programme de manière interdisciplinaire.



“

*Des professionnels de premier plan dans ce domaine se sont réunis pour vous enseigner les dernières avancées en matière de thromboembolie veineuse”*

## Directeur invité international

Le Docteur Anahita Dua est une chirurgienne vasculaire de premier plan qui jouit d'une solide réputation internationale dans le domaine de la Médecine Vasculaire. Elle a exercé à l'Hôpital Général du Massachusetts, où elle a occupé plusieurs postes de direction, notamment celui de directrice du Laboratoire Vasculaire et de co-directrice du Centre des Maladies Artérielles Périphériques et du Programme d'Évaluation et de Préservation des Membres (LEAPP). En outre, elle a été Directrice Associée du Centre de Traitement des Plaies et Directrice du Centre de Lymphoedème, ainsi que Directrice de la Recherche Clinique pour la Division de Chirurgie Vasculaire.

Elle s'est spécialisée dans les techniques avancées de Chirurgie Vasculaire, à la fois endovasculaire et traditionnelle, pour le traitement de diverses maladies, y compris la Maladie Artérielle Périphérique, l'Ischémie Critique des Membres, et les Maladies Aortiques et Carotidiennes. Elle a également traité des problèmes complexes tels que le Syndrome de l'Outlet Thoracique et l'Insuffisance Veineuse.

Il convient de noter en particulier ses recherches sur l'anticoagulation et les biomarqueurs prédictifs chez les patients subissant une revascularisation, ainsi que le développement d'outils technologiques pour améliorer la mobilité et la cicatrisation des plaies chez les patients souffrant de Maladie Vasculaire Périphérique. Elle a également porté sur la recherche basée sur les résultats chirurgicaux en utilisant de grandes bases de données médicales pour évaluer la qualité et le rapport coût-efficacité des traitements. En fait, elle a contribué de manière significative à ce domaine par le biais de plus de 140 publications évaluées par des pairs et par l'édition de cinq manuels de Chirurgie Vasculaire.

Outre ses travaux cliniques et de recherche, le Docteur Anahita Dua est la fondatrice de Healthcare for Action PAC, une organisation dont la mission est de s'attaquer aux menaces qui pèsent sur la démocratie et de promouvoir des politiques favorables à la santé publique, reflétant ainsi son engagement en faveur de la protection sociale et de la justice.



## Dra. Dua, Anahita

- Codirectrice du Centre des Maladies Artérielles Périphériques, Massachusetts General Hospital, États-Unis
- Codirectrice du Programme d'Évaluation et de Préservation des Membres (LEAPP) à l'Hôpital Général du Massachusetts, États-Unis
- Directrice Associée du Centre de Traitement des Plaies du Massachusetts General Hospital, États-Unis
- Directrice du Laboratoire Vasculaire au Massachusetts General Hospital
- Directrice du Lymphedema Center au Massachusetts General Hospital
- Directrice de la Recherche Clinique pour la Division de Chirurgie Vasculaire au Massachusetts General Hospital
- Chirurgienne Vasculaire à l'Hôpital Général du Massachusetts
- Fondatrice de Healthcare for Action PAC
- Spécialiste en Chirurgie Vasculaire à l'Hôpital Universitaire de Stanford
- Spécialiste en Chirurgie Générale au Medical College of Wisconsin
- Master en Administration des Affaires/Gestion de la Santé/Gestion des Soins de Santé de l'Université Western Governors
- Master en Sciences des Traumatismes de l'Université Queen Mary de Londres
- Licence en Médecine et Chirurgie de l'Université d'Aberdeen
- Membre de : Société de Chirurgie Vasculaire (Society for Vascular Surgery), Société Vasculaire Sud-Asiatique-Américaine (South Asian-American Vascular Society), Collège Américain des Chirurgiens (American College of Surgeons)

“

*Avec TECH, vous pouvez apprendre des meilleurs professionnels du monde”*

## Direction



### Dr Soria, José Manuel

- ♦ Groupe de Génomique des Maladies Complexes
- ♦ Institut de Recherche de l'Hôpital de Sant Pau (IIB Sant Pau)
- ♦ Hôpital de Santa Creu i Sant Pau Barcelone

## Professeurs

### Dr López del Río, Ángela

- ♦ Bioinformatics and Biomedical Signals Laboratory (B2SLab) Université Polytechnique de Catalogne Barcelone
- ♦ Doctorat en Génie Biomédical de l'Université Polytechnique de Madrid
- ♦ Master à l'Université de Barcelone, Université Polytechnique de Catalogne
- ♦ Participation au European Bioinformatics Institute (EBI-EMBL) à Cambridge, RU
- ♦ Centre de Recherche Biomédicale de l'Université Polytechnique de Catalogne

### Dr Marzo, Cristina

- ♦ Diplôme de Médecine et de Chirurgie, Faculté Médecine de Saragosse Université de Zaragoza
- ♦ Master en Traitement Anticoagulant avec la Mention "Exceptionnel" Université catholique de San Antonio Murcie
- ♦ Master en Coagulopathies Congénitales et Acquisées Université d'Alcalá
- ♦ Médecin Adjoint du Service en Hématologie et Hémothérapie Unité Hémostase Hôpital Universitaire Arnau de Vilanova, Lleida



#### **Dr Muñoz Martín, Andrés J.**

- ◆ Diplôme en Médecine et Chirurgie, Université Autonome de Madrid
- ◆ Doctorat en Médecine, Prix extraordinaire, Université Complutense de Madrid
- ◆ Certificat en Biostatistique en Sciences de la Santé, Université Autonome de Barcelone
- ◆ Médecin Assistant du Service de Médecine Oncologique Unité des Tumeurs Digestifs Chef du Programme de Recherche sur les Tumeurs Hépatobiliaires et sur le Cancer et la Thrombose Hôpital Général Universitaire Gregorio Marañón, Madrid
- ◆ Professeur Collaborateur d'Enseignement Pratique du Département de Médecine, Faculté de Médecine, Université Complutense de Madrid
- ◆ Vice-président du Comité d'Éthique et de Recherche Clinique (CEIC) de l'Hôpital Général Universitaire Gregorio Marañón, Madrid
- ◆ Coordinateur de la Section Cancer et Thrombose de la Société Espagnole d'Oncologie Médicale (SEOM)

#### **Dr Llamas, Pilar**

- ◆ Diplôme en Médecine et Chirurgie
- ◆ Diplôme en Médecine et en Chirurgie, Université d'Oviedo 1989, Prix extraordinaire
- ◆ Chef Corporatif du Service d'Hématologie et d'Hémothérapie des Hôpitaux Publics Quironsalud de Madrid; Hôpitaux Universitaires Fundación Jiménez Díaz, Rey Juan Carlos, Infante Elena et l'Hôpital Général de Villalba

**Dr Pina Pascual, Elena**

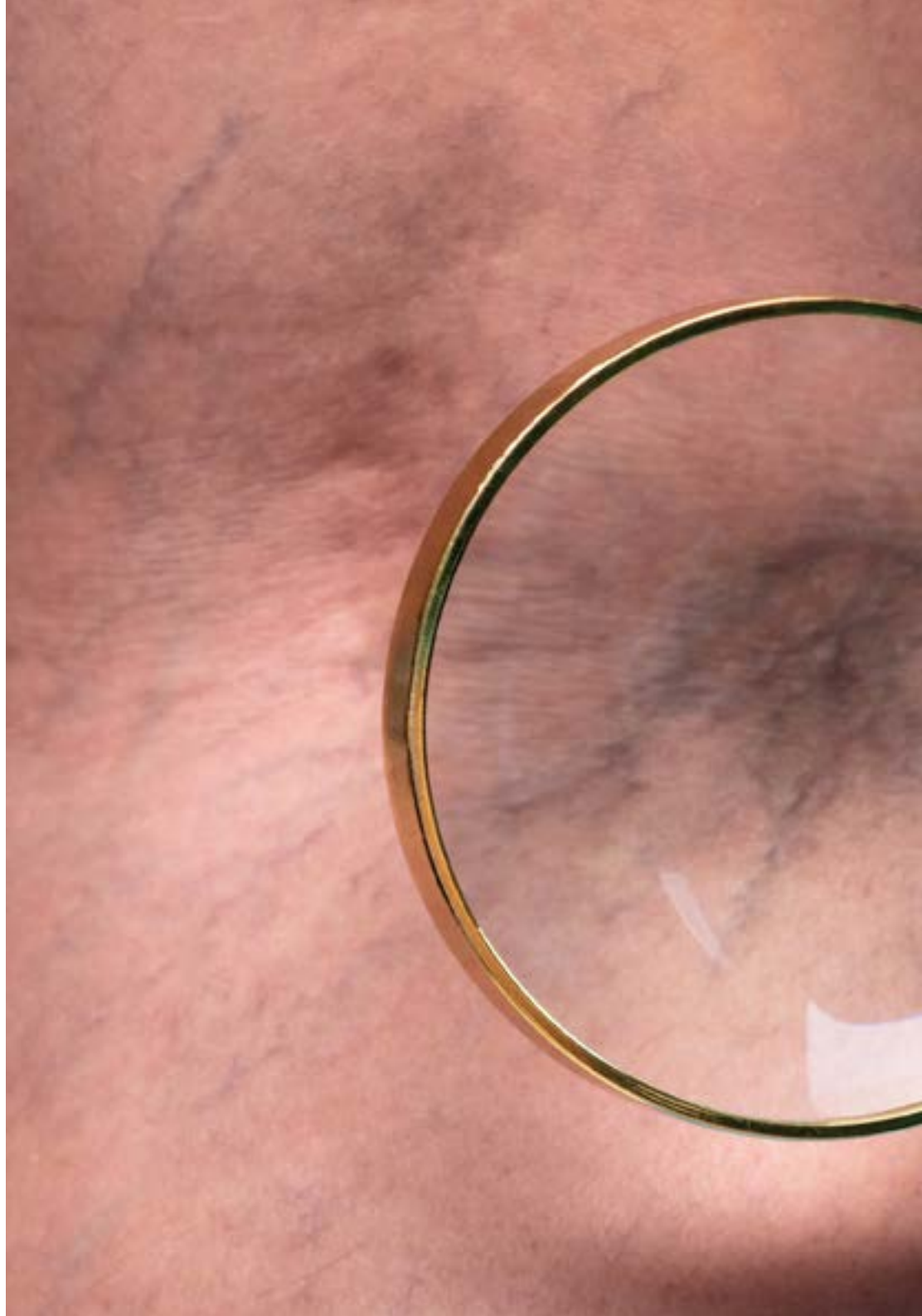
- ♦ Diplôme en Médecine et Chirurgie de l'Université Autonome de Barcelone
- ♦ Spécialiste en Hématologie et Hémothérapie par le biais du Programme MIR à l'Hôpital Universitaire Bellvitge
- ♦ Assistant au Service Thrombose et Hémostase de l'Hôpital Universitaire Bellvitge
- ♦ Coordinateur de l'Unité Fonctionnelle de la Maladie Thromboembolique Veineuse à l'Hôpital Bellvitge, Membre de la Commission sur la Thrombose Associée au Cancer de l'Institut Catalan d'Oncologie (ICO)

**Mme Ruperez Blanco, Ana Belen**

- ♦ Diplômé de Médecine de l'Université Complutense de Madrid
- ♦ Spécialiste en Oncologie Médicale à l'Hôpital Général Universitaire Gregorio Marañón
- ♦ Médecin Assistant du Service de Médecine Oncologique Unité des Tumeurs Digestives, Sarcomes et Tumeurs Cutanées Hôpital Virgen de la Salud Tolède
- ♦ Master en ETV de l'Université Catholique San Antonio de Murcia
- ♦ Membres de la Section Cancer et Thrombose de la Société Espagnole d'Oncologie Médicale (SEOM)

**Dr Sabater Lleal, María**

- ♦ Licenciée de Biologie, Université de Barcelone
- ♦ Spécialiste en Biomédecine
- ♦ Doctorat en Génétique, Université de Barcelone
- ♦ Groupe de Génomique des Maladies Complexes Institut de Recherche de l'Hôpital de Sant Pau (IIB Sant Pau) Hôpital de Santa Creu i Sant Pau Barcelone
- ♦ Chercheur Sssocié en Génétique Cardiovasculaire à l'Unité de Médecine Cardiovasculaire (KI)







### **Dr Souto, Juan Carlos**

- ♦ Diplômé en Médecine et Chirurgie à UCB, Lerida
- ♦ Spécialiste en Hématologie Clinique et Hémothérapie
- ♦ Docteur en Médecine et Chirurgie de l'UAB
- ♦ Membre du personnel d'Hématologie, à ce jour Il est actuellement chef de la Section de Recherche Diagnostique et Translationnelle sur les Maladies de l'Hémostase
- ♦ Il exerce au Département des Traitements Antithrombotiques et des Maladies Thromboemboliques et Hémorragiques Membre élu du Consell Directiu del Cos Facultatiu del Hospital
- ♦ Auteur de 160 articles scientifiques dans des revues indexées, dont 35 en tant que premier auteur
- ♦ Auteur de 290 Communication Scientifiques lors de Congrès Nationaux et Internationaux
- ♦ Membre de l'équipe de recherche dans 21 projets de recherche concurrentiels, dans 7 d'entre eux en tant que Chercheur Principal
- ♦ Responsable des projets scientifiques GAIT 1 y 2 (Genetic Analysis of Idiopathic Thrombophilia); ACOA (Alternative Control of Oral Anticoagulation); RETROVE (Risque de Maladie Thromboembolique Veineuse); MIRTO (Modelling the Individual Risk of Thrombosis in Oncology)
- ♦ Senior Data Analyst (CNAG-CRG)

### **Dr Vidal, Francisco**

- ♦ Diplôme de Biologie, Université de Barcelone
- ♦ Programme Officiel de Doctorat en Biochimie et Biologie Moléculaire et Génétique Université de Barcelone
- ♦ Executive Master in Healthcare Organization ESADE Business School/ Ramon Llull University
- ♦ Médecin spécialiste à la Banque de Sang et de Tissus (BST) Barcelone

# 05

## Structure et contenu

La structure des contenus a été conçue par les meilleurs professionnels du domaine de la Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose, dotés d'une grande expérience et d'un prestige reconnu dans la profession, avalisé par le volume de cas revus, étudiés et diagnostiqués, et d'une connaissance approfondie des nouvelles technologies appliquées à la médecine Génomique et de Précision.





“

*Ce Mastère Spécialisé en Médecine  
Génomique et de Précision en Hématologie:  
Thrombose, contient le programme scientifique  
le plus complet et le plus actuel du marché”*

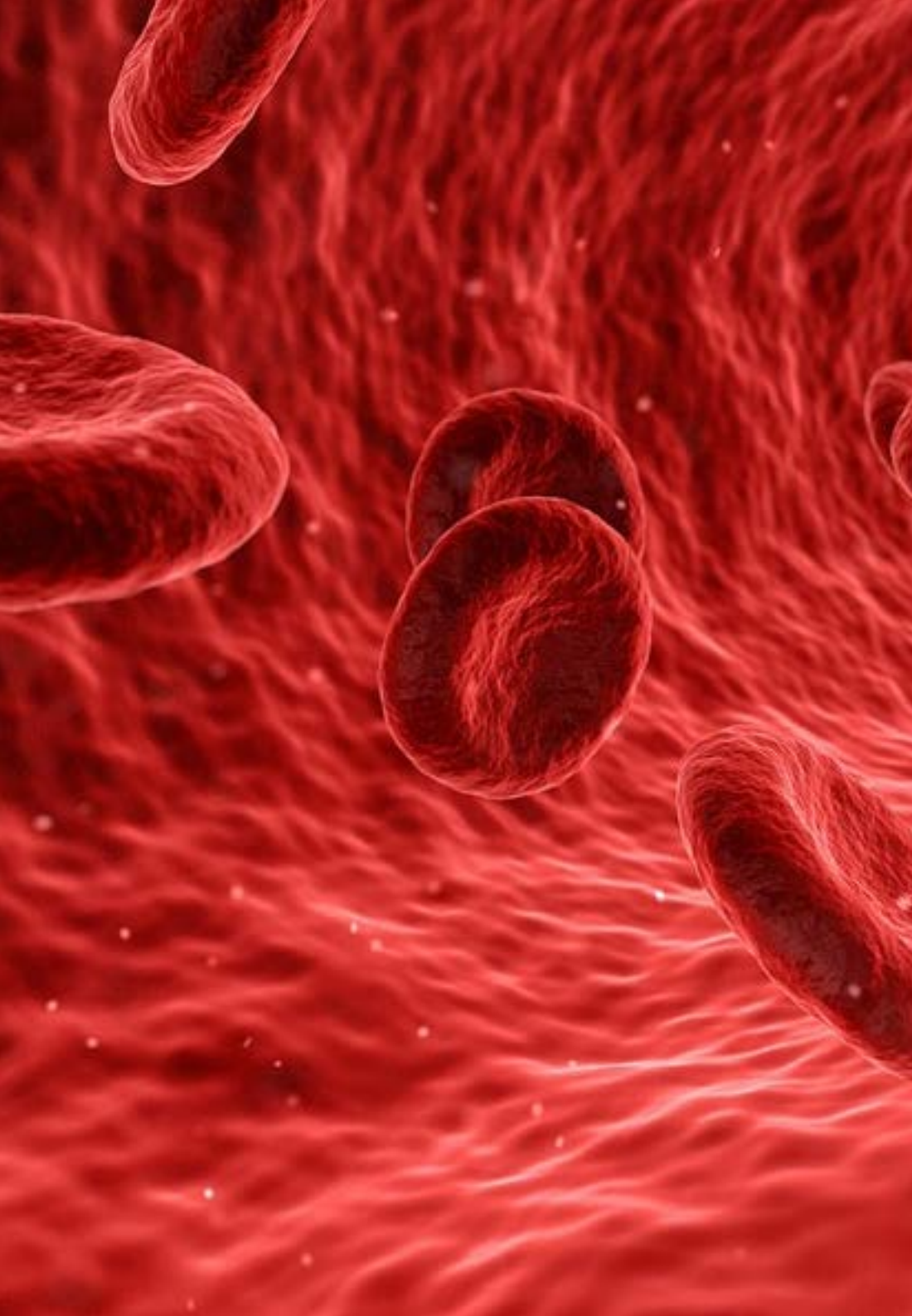
## Module 1. Introduction à la Hémostase

- 1.1. Introduction Histoire et aspects évolutifs
  - 1.1.1. Histoire
  - 1.1.2. Aspects évolutifs
- 1.2. Endothélium et plaquettes dans la physiologie de l'hémostase
  - 1.2.1. Rôle de l'endothélium dans l'hémostase
  - 1.2.2. Les plaquettes Récepteurs de la membrane plaquettaire
  - 1.2.3. Formation de bouchons plaquettaires Adhésion et agrégation des plaquettes
  - 1.2.4. Les microparticules
  - 1.2.5. Implication d'autres éléments cellulaires dans la physiologie de l'hémostase
- 1.3. Composant plasmatique de la coagulation Le caillot de fibrine
  - 1.3.1. La cascade de coagulation
  - 1.3.2. Les facteurs de coagulation
  - 1.3.3. Le système de coagulation
  - 1.3.4. Les complexes multicomposants
- 1.4. Mécanismes de régulation de la coagulation
  - 1.4.1. Les inhibiteurs des facteurs activés
  - 1.4.2. Les régulateurs des cofacteurs
- 1.5. La fibrinolyse
  - 1.5.1. Le système fibrinolytique
  - 1.5.2. Activation de la fibrinolyse
  - 1.5.3. Régulation de la fibrinolyse
  - 1.5.4. Récepteurs cellulaires de la fibrinolyse
- 1.6. Le laboratoire de coagulation Phase préanalytique
  - 1.6.1. Les patients et le prélèvement d'échantillons
  - 1.6.2. Transport et traitement des échantillons
- 1.7. Étude des plaquettes
  - 1.7.1. Méthodes de mesure de la fonction plaquettaire
  - 1.7.2. Temps de colmatage (PFA-100)
  - 1.7.3. Cytométrie en flux

- 1.8. Exploration de la phase plasmatique de la coagulation
  - 1.8.1. Techniques classiques de coagulation
  - 1.8.2. Quantification des facteurs de coagulation
  - 1.8.3. Étude des inhibiteurs spécifiques et non spécifiques
  - 1.8.4. Tests de laboratoire de la fibrinolyse
  - 1.8.5. L'étude sur la thrombophilie
  - 1.8.6. Tests de laboratoire pour la surveillance des médicaments anticoagulants
- 1.9. Techniques d'analyse globale de l'hémostase
  - 1.9.1. Définition et classification
  - 1.9.2. Test de génération de thrombine
  - 1.9.3. Techniques viscoélastométriques
- 1.10. Cas cliniques et exercices
  - 1.10.1. Cas cliniques
  - 1.10.2. Exercices

## Module 2. Physiopathologie et épidémiologie de la Maladie Thromboembolique Veineuse

- 2.1. Introduction générale à la complexité et à l'impact clinique du MTEV
  - 2.1.1. Introduction générale à la complexité
  - 2.1.2. Impact clinique de la MTEV
- 2.2. Génération de thrombus pathologique
  - 2.2.1. L'équilibre de l'hémostase
  - 2.2.2. La rupture de l'équilibre (Triade Classique de Virchow) et ses conséquences
  - 2.2.3. Fonction veineuse normale et pathologique
  - 2.2.4. Rôle des feuillets veineux dans le thrombus pathologique
  - 2.2.5. Rôle de l'endothélium vasculaire
  - 2.2.6. Rôle des plaquettes et des polyphosphates
  - 2.2.7. Rôle des pièges extracellulaires des neutrophiles (NET)
  - 2.2.8. Rôle des microparticules circulantes
  - 2.2.9. Processus inflammatoires locaux
  - 2.2.10. Thrombose paranéoplasique (lien avec le Module 4)
  - 2.2.11. Mécanisme et site de formation du thrombus

- 
- A detailed microscopic view of a blood vessel, showing several red blood cells (erythrocytes) in various stages of flow. The cells are biconcave and appear as bright red, textured spheres against a darker red, fibrous background representing the vessel wall and surrounding tissue. The lighting creates a sense of depth and movement within the vessel.
- 2.3. Classification et caractéristiques du MTEV en fonction des sites anatomiques
    - 2.3.1. Localisation dans les extrémités inférieures
    - 2.3.2. Localisation dans les extrémités supérieures
    - 2.3.3. Thromboembolie pulmonaire
    - 2.3.4. Emplacements atypiques
      - 2.3.4.1. Viscérales
      - 2.3.4.2. Intracrâniennes
  - 2.4. Classification des thromboses en fonction des circonstances associées
    - 2.4.1. MTEV Spontanée vs. Secondaire
    - 2.4.2. Facteurs de risque environnementaux (Tableau a)
    - 2.4.3. Rôle de la race, de l'âge et du sexe
    - 2.4.4. Rôle des dispositifs intravasculaires (cathéters intraveineux)
  - 2.5. Séquelles de la MTEV
    - 2.5.1. Syndrome post-thrombotique et thrombose résiduelle Relation avec la récurrence
    - 2.5.2. Hypertension pulmonaire chronique
    - 2.5.3. Mortalité à court et à long terme
    - 2.5.4. La qualité de la vie
  - 2.6. Impacts de la MTEV dans l'ensemble des maladies mondiales
    - 2.6.1. Contribution à la charge globale de morbidité
    - 2.6.2. Impact sur l'économie
  - 2.7. Épidémiologie de la MTEV
    - 2.7.1. Variables d'influence (âge, race, comorbidités, médicaments, facteurs saisonniers, etc.)
  - 2.8. Risque et épidémiologie de la récurrence thrombotique
    - 2.8.1. Différence entre sexes
    - 2.8.2. Différences selon les circonstances associées au premier épisode
  - 2.9. Thrombophilie
    - 2.9.1. Concept classique
    - 2.9.2. Biomarqueurs biologiques de la thrombophilie
      - 2.9.2.1. Génétiques
      - 2.9.2.2. Plasma
      - 2.9.2.3. Cellulaire

- 2.9.3. Examen de laboratoire de la thrombophilie
  - 2.9.3.1. Débat sur son utilité
  - 2.9.3.2. Anomalies classiques
  - 2.9.3.3. Autres biomarqueurs ou phénotypes intermédiaires (Tableau b)
- 2.10. La thrombophilie en tant que concept de pathologie complexe et chronique
  - 2.10.1. Complexité élevée (voir section 2.1)
  - 2.10.2. Importance de la base génétique Concept d'héritabilité
  - 2.10.3. Facteurs de risque génétiques connus (Tableau c) Relation avec les modules 7 et 8
  - 2.10.4. L'héritabilité à découvrir
- 2.11. Profil de risque individuel
  - 2.11.1. Concept
  - 2.11.2. Composants permanents (génétiques)
  - 2.11.3. Changement de circonstances
  - 2.11.4. Des modèles mathématiques nouveaux et performants pour évaluer conjointement toutes les variables de risque (lien vers le Module 9)

### Module 3. Diagnostic, traitement et prophylaxie de la Maladie Thromboembolique Veineuse

- 3.1. Diagnóstico du MTEV
  - 3.1.1. Présentation clinique et échelles de probabilité diagnostique
  - 3.1.2. Tests complémentaires (D-dimères, tests d'imagerie)
  - 3.1.3. Stratification du risque pronostique des patients atteints de MP
- 3.2. Traitement de la MTEV
  - 3.2.1. Médicaments antithrombotiques
  - 3.2.2. Traitement de la phase initiale (phase aiguë et jusqu'à 3-6 mois)
  - 3.2.3. Durée du traitement et traitement à long terme (> 6 mois)
  - 3.2.4. Complications du traitement antithrombotique
- 3.3. Prophylaxie de la MTEV
  - 3.3.1. Prophylaxie médicale des patients
  - 3.3.2. Prophylaxie des patients chirurgicaux
  - 3.3.3. Cas cliniques

### Module 4. Situations particulières I: la thrombose en milieu oncologique

- 4.1. Épidémiologie et facteurs de risque
  - 4.1.1. Épidémiologie
  - 4.1.2. Facteurs de risque associés au patient
  - 4.1.3. Facteurs de risque associés aux tumeurs
  - 4.1.4. Facteurs de risque associés au traitement
- 4.2. Thromboprophylaxie du patient admis en oncologie médicale
  - 4.2.1. Introduction
  - 4.2.2. Thromboprophylaxie du patient admis en oncologie médicale
- 4.3. Thromboprophylaxie des patients chirurgicaux
  - 4.3.1. Introduction
  - 4.3.2. Thromboprophylaxie des patients chirurgicaux
- 4.4. Thromboprophylaxie du patient oncologique recevant un traitement systémique en consultation
  - 4.4.1. Introduction
  - 4.4.2. Thromboprophylaxie du patient oncologique recevant un traitement systémique en consultation
- 4.5. Modèles prédictifs du risque de thrombose
  - 4.5.1. Score de Khorana
  - 4.5.2. Autres modèles de risques prédictifs
  - 4.5.3. Autres applications potentielles des modèles de risques prédictifs
- 4.6. Traitement initial de la thrombose associée au cancer
  - 4.6.1. Introduction
  - 4.6.2. Traitement initial de la thrombose associée au cancer
- 4.7. Traitement potentiel à long terme de la thrombose associée au cancer
  - 4.7.1. Introduction
  - 4.7.2. Traitement potentiel à long terme de la thrombose associée au cancer
- 4.8. Modèles prédictifs d'hémorragie et de récurrence Interactions des anticoagulants oraux à action directe
  - 4.8.1. Modèles prédictifs d'hémorragie et de récurrence
  - 4.8.2. Interactions des anticoagulants oraux à action directe

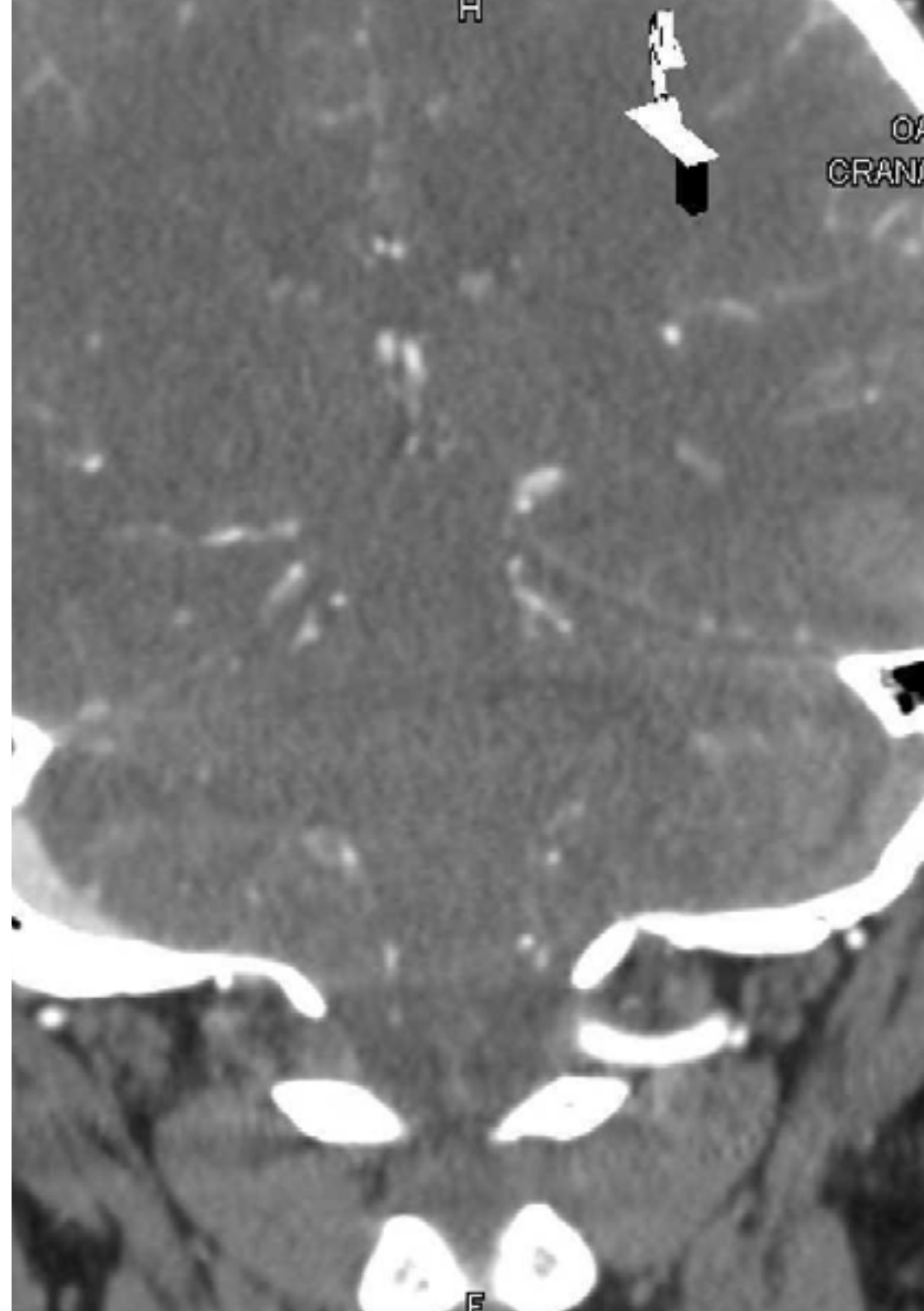
- 4.9. Traitement anti-tumoral et risque de thrombose
  - 4.9.1. Chimiothérapie
  - 4.9.2. Hormonothérapie
  - 4.9.3. Produits pharmaceutiques biologiques
  - 4.9.4. Immunothérapie
  - 4.9.5. Traitements de soutien

## Module 5. Situations particulières II: la thrombose chez la femme

- 5.1. Physiopathologie de l'hémostase dans les différents stades de maturation de la femme
  - 5.1.1. Introduction
  - 5.1.2. Facteurs de risque physiologiques
  - 5.1.3. Facteurs de risque Acquis
- 5.2. La thrombophilie et les femmes
  - 5.2.1. Thrombophilie héréditaire
  - 5.2.2. Thrombophilie acquise
  - 5.2.3. Indications pour l'étude
- 5.3. Contraception et hormonothérapie et maladie thromboembolique veineuse
  - 5.3.1. Introduction
  - 5.3.2. Contraception chez les femmes présentant des facteurs de risque thrombotique
  - 5.3.3. Contraception chez les femmes après un événement thrombotique
- 5.4. Stratégies de prévention de la maladie thromboembolique veineuse chez les femmes non enceintes en âge de procréer
  - 5.4.1. Femmes non enceintes sans antécédents de thrombose
  - 5.4.2. Femmes non enceintes avec des antécédents de thrombose
- 5.5. Maladie thromboembolique veineuse pendant la grossesse et la période postnatale
  - 5.5.1. Incidence et épidémiologie
  - 5.5.2. Facteurs de risque Échelles d'évaluation du risque
  - 5.5.3. Présentation clinique
  - 5.5.4. Stratégie de diagnostic
  - 5.5.5. Traitement
  - 5.5.6. Prophylaxie
  - 5.5.7. Prise en charge du patient porteur d'une valve cardiaque
- 5.6. Maladie thromboembolique veineuse et césarienne
  - 5.6.1. Incidence et épidémiologie
  - 5.6.2. Facteurs de risque Échelles d'évaluation du risque
  - 5.6.3. Traitement et prophylaxie
- 5.7. Techniques de procréation assistée et maladie thromboembolique veineuse
  - 5.7.1. Incidence et facteurs de risque
  - 5.7.2. Présentation clinique
  - 5.7.3. Traitement
  - 5.7.4. Prophylaxie
- 5.8. Médicaments anticoagulants utilisés pendant la grossesse, la puerpéralité et l'allaitement
  - 5.8.1. Héparine non fractionnée
  - 5.8.2. Héparine à faible poids moléculaire
  - 5.8.3. Antagonistes de la vitamine K
  - 5.8.4. Gestion du traitement anticoagulant du péripartum
  - 5.8.5. Complications du traitement anticoagulant
- 5.9. Syndrome obstétrical des antiphospholipides
  - 5.9.1. Incidence et épidémiologie
  - 5.9.2. Diagnostic de laboratoire du SAP obstétricale
  - 5.9.3. Traitement du SAP obstétricale
  - 5.9.4. Prise en charge de la femme en âge de procréer présentant des anticorps antiphospholipides isolés
- 5.10. Climactère, ménopause et thrombose
  - 5.10.1. Incidence et épidémiologie
  - 5.10.2. Risque cardiovasculaire
  - 5.10.3. Traitement hormonal substitutif

## Module 6. Données omiques: Introduction au langage de programmation R

- 6.1. Introduction de base au système d'exploitation d'exploitation UNIX/ Linux
  - 6.1.1. Histoire et philosophie
  - 6.1.2. Interprète de commandes (Shell)
  - 6.1.3. Commandes de base Linux
  - 6.1.4. Les traitements de texte
- 6.2. Gestion des fichiers UNIX/Linux
  - 6.2.1. Système de fichiers
  - 6.2.2. Utilisateurs et groupes
  - 6.2.3. Permissions
- 6.3. Gestion des fichiers UNIX/Linux
  - 6.3.1. Tâches (*jobs*)
  - 6.3.2. Registres (*logs*)
  - 6.3.3. Outils de suivi
  - 6.3.4. Réseaux 5G
- 6.4. Introduction et caractéristiques de base de R
  - 6.4.1. Qu'est-ce que R?
  - 6.4.2. Premières étapes
    - 6.4.2.1. Installation et interface graphique
    - 6.4.2.2. Espace de travail (*Workspace*)
  - 6.4.3. Extensions dans R
    - 6.4.3.1. Paquets standard
    - 6.4.3.2. Paquets standard, CRAN et Bioconductor
- 6.5. Types de données dans R
  - 6.5.1. Vecteurs
  - 6.5.2. Listes
  - 6.5.3. Variables indexées (*Arrays*) et tableaux
  - 6.5.4. Facteurs
  - 6.5.5. Trames de données (*Data Frames*)
  - 6.5.6. *Strings* de texte
  - 6.5.7. Autres types de données





- 6.6. Gestion des données de R
  - 6.6.1. Importation et exportation de données
  - 6.6.2. Manipulation des données
    - 6.6.2.1. Vecteurs
    - 6.6.2.2. Matrices
    - 6.6.2.3. *Strings* de texte
    - 6.6.2.4. Fiches techniques
- 6.7. Fonctions de contrôle et boucles en R
  - 6.7.1. Exécution conditionnelle: *if*
  - 6.7.2. Cycles: *For*, *Repeat*, *While*
  - 6.7.3. Les fonctions du type *apply*
- 6.8. Modèles statistique en R
  - 6.8.1. Données univariées
  - 6.8.2. Données multivariées
  - 6.8.3. Test d'hypothèse
- 6.9. Représentations graphiques
  - 6.9.1. Représentations basiques
  - 6.9.2. Paramètres et éléments graphiques
  - 6.9.3. Le paquet *ggplot2*
- 6.10. Définition des fonctions dans R
  - 6.10.1. Exemples simples
  - 6.10.2. Arguments et valeurs par défaut
  - 6.10.3. Affectations au sein des fonctions

## Module 7. La thrombose à l'ère de la Génomique I: études d'association pangénomique (GWAS)

- 7.1. Introduction à la génétique
  - 7.1.1. Introduction et concepts de base.
    - 7.1.1.1. Gènes
    - 7.1.1.2. Polymorphismes, allèles et *loci*
    - 7.1.1.3. Haplotypes
    - 7.1.1.4. Concept de déséquilibre de liaison
    - 7.1.1.5. Génotype
    - 7.1.1.6. Phénotype
  - 7.1.2. La genética para estudiar enfermedades complejas
    - 7.1.2.1. Maladies complexes et rares
    - 7.1.2.2. Gènes candidats et études pangénomiques
  - 7.1.3. Types de polymorphisme, nomenclature et versions du génome
  - 7.1.4. Pucés de génotypage
- 7.2. Introduction aux études génétiques pangénomiques (GWAS)
  - 7.2.1. Qu'est-ce que le GWAS?
  - 7.2.2. Conception des études d'association pangénomique
    - 7.2.2.1. Héritabilité
    - 7.2.2.2. Cas-témoins *versus* analyse quantitative des traits
    - 7.2.2.3. Taille de l'échantillon et puissance statistique
    - 7.2.2.4. Biais par la sous-structure de la population
    - 7.2.2.5. Phénotypes: normalisation et *Outliers*
  - 7.2.3. Le test d'association génétique
  - 7.2.4. *Softwares* utiles au GWAS
- 7.3. Imputation génétique
  - 7.3.1. Concept d'imputation
  - 7.3.2. Panneaux de référence
    - 7.3.1.1. Projet *Hap Map*
    - 7.3.1.2. Projet *1000 Genomes*
    - 7.3.1.3. Projet *Haplotype Reference Consortium*
    - 7.3.1.4. Autres projets spécifiques à la population

- 7.4. Contrôle de la qualité et filtres
  - 7.4.1. Filtres de pré-imputation
    - 7.4.1.1. Fréquence des allèles mineurs
    - 7.4.1.2. Équilibre de Hardy-Weinberg
    - 7.4.1.3. Erreurs de génotypage (*Call Rate*)
    - 7.4.1.4. Excès d'hétérozygotie
    - 7.4.1.5. Les erreurs mendéliennes
    - 7.4.1.6. Erreurs de sexe
    - 7.4.1.7. Direction de la chaîne
    - 7.4.1.8. Relations de parenté
  - 7.4.2. Filtres de post-imputation
    - 7.4.2.1. Variantes monomorphes, fréquences
    - 7.4.2.2. Qualité de l'imputation
  - 7.4.3. Filtres post GWAS
  - 7.4.4. *Software* de contrôle de la qualité
- 7.5. Analyse et interprétation des résultats des GWAS
  - 7.5.1. Manhattan Plot
  - 7.5.2. Correction de *Multiple Testing* et les résultats *Genome-wide* significant
  - 7.5.3. Concept de locus génétique
- 7.6. Méta-analyse et réplication
  - 7.6.1. *Workflow* commun pour les études GWAS
  - 7.6.2. La méta-analyse
    - 7.6.2.1. Méthodes de méta-analyse
    - 7.6.2.2. Informations nécessaires pour effectuer une méta-analyse
    - 7.6.2.3. Résultat de la méta-analyse
    - 7.6.2.4. Exemples de *software* pour la méta-analyse
  - 7.6.3. Les consortiums les plus pertinents
- 7.7. Analyse post GWAS
  - 7.7.1. *Fine-mapping* y gráfico regional
  - 7.7.2. Analyse conditionnelle
  - 7.7.3. Sélection du meilleur gène candidat (du locus au gène)
    - 7.7.3.1. Exploitation des informations sur l'expression
    - 7.7.3.2. Analyses d'enrichissement des gènes (*Gene Set Enrichment Analyses*)
    - 7.7.3.3. Étude de l'éventuel effet fonctionnel du polymorphisme

- 7.8. L'ère des GWAS
  - 7.8.1. Dépôts de données des GWAS
  - 7.8.2. Faire le point sur les résultats de l'ère des GWAS
- 7.9. Utilisation des résultats de GWAS
  - 7.9.1. Modèles d'estimation du risque
  - 7.9.2. Études de randomisation mendélienne
- 7.10. Analyse génétique de la maladie thromboembolique veineuse (MTEV)
  - 7.10.1. Un peu d'histoire
  - 7.10.2. Études GWAS les plus pertinentes sur la MTEV
  - 7.10.3. Résultats des dernières études
  - 7.10.4. Implications cliniques des résultats génétiques: importance de la cascade de la coagulation et nouvelles voies métaboliques impliquées
  - 7.10.5. Stratégies pour le futur

## Module 8. Thrombose à l'Ère de la Génomique II: Études de Séquençage Massif

- 8.1. Base génétique et étude moléculaire de la thrombose et l'hémostase
  - 8.1.1. Épidémiologie moléculaire dans le domaine de la thrombose et de l'hémostase
  - 8.1.2. Étude génétique des maladies congénitales
  - 8.1.3. Approche classique du diagnostic moléculaire
  - 8.1.4. Techniques de diagnostic indirect ou de liaison génétique
  - 8.1.5. Techniques de diagnostic direct
    - 8.1.5.1. Dépistage des mutations
    - 8.1.5.2. Identification directe des mutations
- 8.2. Techniques de séquençage de l'ADN
  - 8.2.1. Séquençage Sanger traditionnel
    - 8.2.1.1. Caractéristiques de la technique, limites et application en thrombose et hémostase
  - 8.2.2. Séquençage de nouvelle génération ou NGS
    - 8.2.2.1. Les plateformes NGS dans le diagnostic moléculaire
    - 8.2.2.2. Aperçu général de la technologie, des possibilités et des limites NGS par rapport au séquençage traditionnel
  - 8.2.3. Séquençage de troisième génération (TGS)

- 8.3. Différentes approches de l'étude génétique par NGS
  - 8.3.1. Séquençage de panels de gènes
  - 8.3.2. Séquençage de l'exome entier et séquençage du génome entier
  - 8.3.3. Transcriptomique par RNA-Seq
  - 8.3.4. Séquençage des micro-ARN
  - 8.3.5. Cartographie des interactions protéine-ADN avec CHIP-Seq
  - 8.3.6. Épigénomique et analyse de la méthylation de l'ADN par NGS
- 8.4. Analyse bioinformatique des données NGS
  - 8.4.1. Le défi de l'analyse bioinformatique des données massives générées par le NGS
  - 8.4.2. Exigences informatiques pour la gestion et l'analyse des données NGS
    - 8.4.2.1. Stockage, transfert et partage des données NGS
    - 8.4.2.2. Puissance de calcul requise pour l'analyse des données NGS
    - 8.4.2.3. Exigences de *software* pour l'analyse des données NGS
    - 8.4.2.4. Compétences bioinformatiques requises pour l'analyse des données NGS
  - 8.4.3. *Base Calling*, format de fichier FASTQ et évaluation de la qualité des bases
  - 8.4.4. Contrôle de la qualité et prétraitement des données NGS
  - 8.4.5. Cartographie des lectures
  - 8.4.6. Appels de variantes
  - 8.4.7. Analyse tertiaire
  - 8.4.8. Analyse de la variation structurelle par NGS
  - 8.4.9. Méthodes d'estimation de la variation du nombre de copies à partir de données NGS
- 8.5. Concept et types de mutation détectables par NGS
  - 8.5.1. Étiologie moléculaire des troubles thrombotiques et hémorragiques
  - 8.5.2. Nomenclature des mutations
  - 8.5.3. Implication fonctionnelle des variants/mutations identifiés
  - 8.5.4. Différenciation entre mutation et polymorphisme
- 8.6. Bases de données moléculaires fondamentales en NGS
  - 8.6.1. Bases de données spécifiques aux locus (LSMD)
  - 8.6.2. Descriptions préliminaires des mutations dans les bases de données
  - 8.6.3. Bases de données de variants détectés dans la population saine par NGS
  - 8.6.4. Bases de données moléculaires avec annotations cliniques
- 8.7. Analyse et interprétation des résultats NGS dans le domaine de la thrombose et de l'hémostase
  - 8.7.1. Validation des mutations
  - 8.7.2. Concept de pathogénicité des mutations
  - 8.7.3. Corrélation génotype-phénotype
    - 8.7.3.1. Études *in silico*
    - 8.7.3.2. Études d'expression
    - 8.7.3.3. Études fonctionnelles *in vitro*
- 8.8. Rôle du NGS dans le conseil génétique et le diagnostic prénatal
  - 8.8.1. Conseil génétique en NGS
  - 8.8.2. Questions éthiques spécifiques au NGS et au séquençage du génome entier pour le conseil génétique et le diagnostic clinique
  - 8.8.3. Diagnostic et méthode prénatal conventionnel
  - 8.8.4. Diagnostic génétique préimplantatoire
  - 8.8.5. Diagnostic prénatal non invasif
    - 8.8.5.1. Utilisation de l'ADN fœtal dans la circulation maternelle pour le diagnostic prénatal
    - 8.8.5.2. Séquençage des SNP à partir de l'ADN fœtal circulant
    - 8.8.5.3. Limites et défis du dépistage prénatal non invasif basé sur le NGS
    - 8.8.5.4. Mise en œuvre clinique du test prénatal non invasif d'aneuploïdie
- 8.9. Perspectives futures des technologies NGS et de l'analyse des données
  - 8.9.1. Développement technologique du séquençage à moyen terme
  - 8.9.2. Évolution des outils bioinformatiques pour l'analyse des données de séquençage à haut débit
  - 8.9.3. Standardisation et rationalisation des processus analytiques NGS
  - 8.9.4. Calcul parallèle
  - 8.9.5. Informatique dématérialisée

**Module 9.** La thrombose à l'ère de la génomique III: études sur la régulation de l'expression des gènes (ARN et miRNA)

- 9.1. Introduction à l'ARN-seq
  - 9.1.1. Description de la technique
  - 9.1.2. Avantages des *Arrays* d'expression
  - 9.1.3. Limites
- 9.2. Plan expérimental pour les études RNA-seq
  - 9.2.1. Le concept de *Randomization* et *Blocking*
  - 9.2.2. Répliques biologiques vs. Répliques techniques
  - 9.2.3. Nombre de répétitions
  - 9.2.4. Profondeur du séquençage
  - 9.2.5. Type de bibliothèque
- 9.3. Contrôle de qualité pour l'ARN-seq
  - 9.3.1. Mesures de qualité pour l'ARN-seq
  - 9.3.2. Programmes conçus pour le contrôle de la qualité de l'ARN-seq
- 9.4. Alignement et quantification de l'ARN
  - 9.4.1. Avec un génome de référence (*Genome-based*)
  - 9.4.2. Sans génome de référence (*Transcriptome-based*)
- 9.5. Assemblage de novo et annotation de l'ARN
  - 9.5.1. *Pipeline* sans transcriptome de référence
  - 9.5.2. Annotation des transcriptions codifiées et non codifiées
- 9.6. Expression différentielle avec RNA-seq
  - 9.6.1. Normalisation
  - 9.6.2. Élimination des variables latentes
  - 9.6.3. Programmes et méthodes statistiques
  - 9.6.4. Enrichissement fonctionnel
- 9.7. Autres applications de la technologie RNA-seq
  - 9.7.1. Détection de *Splicing* alternatif
  - 9.7.2. Détection de transcriptions chimères
  - 9.7.3. Détection de mutations
  - 9.7.4. Détection de *Allele-specific Expression*
- 9.8. *Small RNA-seq*
  - 9.8.1. Construction de bibliothèques pour *Small RNA-seq*
    - 9.9.8.1. Contrôle de qualité pour *Small RNA-seq*
  - 9.8.2. Alignement et quantification pour *Small RNA-seq*
  - 9.8.3. Anotación de miRNA
  - 9.8.4. miRNA targets
- 9.9. Gène *Coexpression Networks*
  - 9.9.1. Concept de gène *Coexpression Networks*
  - 9.9.2. Coexpression différentielle vs. Expression différentielle
  - 9.9.3. *Weighted gene Coexpression Networks Analysis* (WGCNA)
  - 9.9.4. Visualisation des gènes *Coexpression Networks*
- 9.10. Analyse de la régulation de l'expression génétique dans la maladie thromboembolique veineuse (MTEV)
  - 9.10.1. Un peu d'histoire
  - 9.10.2. Études pertinentes sur la MTEV
  - 9.10.3. Résultats des dernières études
  - 9.10.4. Implications cliniques des résultats
  - 9.10.5. Exemples et exercices pratiques



Une expérience éducative unique,  
clé et décisive pour stimuler votre  
développement professionnel"

## Module 10. Modélisation prédictive

- 10.1. Apprentissage statistique
  - 10.1.1. Estimation de  $f$
  - 10.1.2. Apprentissage supervisé et non supervisé
  - 10.1.3. Problèmes de régression et de classification
  - 10.1.4. Modèles linéaires et non linéaires
- 10.2. Prétraitement des données
  - 10.2.1. Normalisation
  - 10.2.2. Imputabilité
  - 10.2.3. Valeurs atypiques (*Outliers*)
- 10.3. Régression linéaire
  - 10.3.1. Modèles linéaires
  - 10.3.2. Analyse de la variance (ANOVA)
  - 10.3.3. Modèles à effets mixtes
- 10.4. Classification
  - 10.4.1. Régression logistique
  - 10.4.2. Analyse discriminante linéaire
  - 10.4.3. K voisins les plus proches (KNN)
- 10.5. Méthodes de rééchantillonnage
  - 10.5.1. Validation croisée
    - 10.5.1.1. Ensemble de validation ou test
    - 10.5.1.2. Validation croisée en laissant un de côté (*Leave One Out*)
    - 10.5.1.3. Validation croisée de  $k$  itérations (*k-Fold*)
  - 10.5.2. *Bootstrap*
- 10.6. Sélection de modèles linéaires
  - 10.6.1. Comparaison des modèles imbriqués
  - 10.6.2. Algorithmes *Stepwise*
  - 10.6.3. Diagnostic de modèles linéaires
- 10.7. Régularisation
  - 10.7.1. La malédiction de la dimension
  - 10.7.2. Régression en composantes principales
  - 10.7.3. Régression par moindres carrés partiels
  - 10.7.4. Méthodes de *Shrinkage*
    - 10.7.4.1. Régression *Ridge*
    - 10.7.4.2. Lasso
- 10.8. Méthodes basées sur les arbres de décision
  - 10.8.1. Introduction aux arbres de décision
  - 10.8.2. Types d'arbres de décision
    - 10.8.2.1. *Bagging*
    - 10.8.2.2. Forêts aléatoires (*Random Forests*)
    - 10.8.2.3. *Boosting*
- 10.9. Machines à vecteurs de support
  - 10.9.1. Classificateurs à marge maximale
  - 10.9.2. Machines à vecteurs de support
  - 10.9.3. Réglage des hyperparamètres
- 10.10. Apprentissage non supervisé
  - 10.10.1. Analyse en composantes principales
  - 10.10.2. Méthodes de regroupement (*Clustering*)
    - 10.10.2.1. Classification k-medias (*K-means*)
    - 10.10.2.2. Regroupement hiérarchique

06

# Méthodologie

Ce programme de formation offre une manière différente d'apprendre. Notre méthodologie est développée à travers un mode d'apprentissage cyclique: ***le Relearning***.

Ce système d'enseignement s'utilise, notamment, dans les Écoles de Médecine les plus prestigieuses du monde. De plus, il a été considéré comme l'une des méthodologies les plus efficaces par des magazines scientifiques de renom comme par exemple le ***New England Journal of Medicine***.



“

*Découvrez le Relearning, un système qui laisse de côté l'apprentissage linéaire conventionnel au profit des systèmes d'enseignement cycliques: une façon d'apprendre qui a prouvé son énorme efficacité, notamment dans les matières dont la mémorisation est essentielle"*

## À TECH, nous utilisons la méthode des cas

Face à une situation donnée, que doit faire un professionnel? Tout au long du programme, vous serez confronté à de multiples cas cliniques simulés, basés sur des patients réels, dans lesquels vous devrez enquêter, établir des hypothèses et finalement résoudre la situation. Il existe de nombreux faits scientifiques prouvant l'efficacité de cette méthode. Les spécialistes apprennent mieux, plus rapidement et plus durablement dans le temps.

*Avec TECH, vous ferez l'expérience d'une méthode d'apprentissage qui révolutionne les fondements des universités traditionnelles du monde entier.*



Selon le Dr Gérvas, le cas clinique est la présentation commentée d'un patient, ou d'un groupe de patients, qui devient un "cas", un exemple ou un modèle illustrant une composante clinique particulière, soit en raison de son pouvoir pédagogique, soit en raison de sa singularité ou de sa rareté. Il est essentiel que le cas soit ancré dans la vie professionnelle actuelle, en essayant de recréer les conditions réelles de la pratique professionnelle du médecin.



“

*Saviez-vous que cette méthode a été développée en 1912 à Harvard pour les étudiants en Droit? La méthode des cas consiste à présenter aux apprenants des situations réelles complexes pour qu'ils s'entraînent à prendre des décisions et pour qu'ils soient capables de justifier la manière de les résoudre. En 1924, elle a été établie comme une méthode d'enseignement standard à Harvard"*

L'efficacité de la méthode est justifiée par quatre réalisations clés:

1. Les étudiants qui suivent cette méthode parviennent non seulement à assimiler les concepts, mais aussi à développer leur capacité mentale au moyen d'exercices pour évaluer des situations réelles et appliquer leurs connaissances.
2. L'apprentissage est solidement traduit en compétences pratiques ce qui permet à l'étudiant de mieux s'intégrer dans le monde réel.
3. Grâce à l'utilisation de situations issues de la réalité, on obtient une assimilation plus simple et plus efficace des idées et des concepts.
4. Le sentiment d'efficacité de l'effort fourni devient un stimulus très important pour l'étudiant, qui se traduit par un plus grand intérêt pour l'apprentissage et une augmentation du temps consacré à travailler les cours.



## Relearning Methodology

TECH renforce l'utilisation de la méthode des cas avec la meilleure méthodologie d'enseignement 100% en ligne du moment: Relearning.

Cette université est la première au monde à combiner des études de cas cliniques avec un système d'apprentissage 100% en ligne basé sur la répétition, combinant un minimum de 8 éléments différents dans chaque leçon, ce qui constitue une véritable révolution par rapport à la simple étude et analyse de cas.

*Le professionnel apprendra à travers des cas réels et la résolution de situations complexes dans des environnements d'apprentissage simulés. Ces simulations sont développées à l'aide de logiciels de pointe qui facilitent l'apprentissage immersif.*



À la pointe de la pédagogie mondiale, la méthode Relearning a réussi à améliorer le niveau de satisfaction globale des professionnels qui terminent leurs études, par rapport aux indicateurs de qualité de la meilleure université en (Columbia University).

Grâce à cette méthodologie, nous, formation plus de 250.000 médecins avec un succès sans précédent dans toutes les spécialités cliniques, quelle que soit la charge chirurgicale. Notre méthodologie d'enseignement est développée dans un environnement très exigeant, avec un corps étudiant universitaire au profil socio-économique élevé et dont l'âge moyen est de 43,5 ans.

*Le Relearning vous permettra d'apprendre plus facilement et de manière plus productive tout en vous impliquant davantage dans votre spécialisation, en développant un esprit critique, en défendant des arguments et en contrastant les opinions: une équation directe vers le succès.*

Dans notre programme, l'apprentissage n'est pas un processus linéaire mais il se déroule en spirale (nous apprenons, désapprenons, oublions et réapprenons). Par conséquent, ils combinent chacun de ces éléments de manière concentrique.

Selon les normes internationales les plus élevées, la note globale de notre système d'apprentissage est de 8,01.



Dans ce programme, vous aurez accès aux meilleurs supports pédagogiques élaborés spécialement pour vous:



#### Support d'étude

Tous les contenus didactiques sont créés par les spécialistes qui enseignent les cours. Ils ont été conçus en exclusivité pour la formation afin que le développement didactique soit vraiment spécifique et concret.

Ces contenus sont ensuite appliqués au format audiovisuel, pour créer la méthode de travail TECH online. Tout cela, élaboré avec les dernières techniques afin d'offrir des éléments de haute qualité dans chacun des supports qui sont mis à la disposition de l'apprenant.



#### Techniques et procédures chirurgicales en vidéo

TECH rapproche les étudiants des dernières techniques, des dernières avancées pédagogiques et de l'avant-garde des techniques médicales actuelles. Tout cela, à la première personne, expliqué et détaillé rigoureusement pour atteindre une compréhension complète et une assimilation optimale. Et surtout, vous pouvez les regarder autant de fois que vous le souhaitez.



#### Résumés interactifs

Nous présentons les contenus de manière attrayante et dynamique dans des dossiers multimédias comprenant des fichiers audios, des vidéos, des images, des diagrammes et des cartes conceptuelles afin de consolider les connaissances.

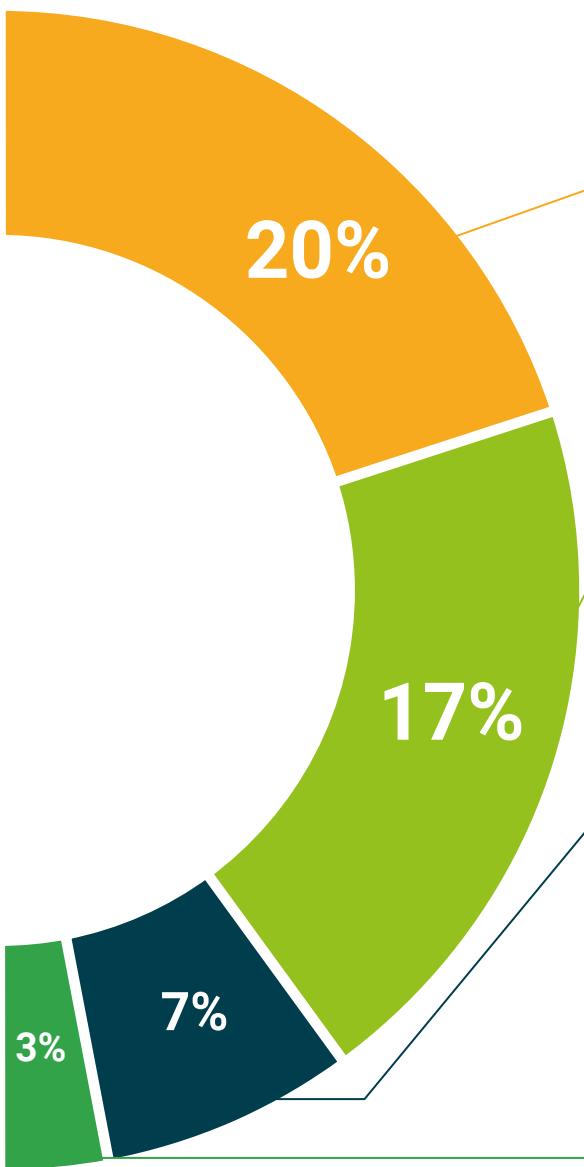
Ce système éducatif unique pour la présentation de contenu multimédia a été récompensé par Microsoft en tant que "European Success Story".



#### Bibliographie complémentaire

Articles récents, documents de consensus et directives internationales, entre autres. Dans la bibliothèque virtuelle de TECH, l'étudiant aura accès à tout ce dont il a besoin pour compléter sa formation.





#### Études de cas dirigées par des experts

Un apprentissage efficace doit nécessairement être contextuel. Pour cette raison, TECH présente le développement de cas réels dans lesquels l'expert guidera l'étudiant à travers le développement de la prise en charge et la résolution de différentes situations: une manière claire et directe d'atteindre le plus haut degré de compréhension.



#### Testing & Retesting

Les connaissances de l'étudiant sont périodiquement évaluées et réévaluées tout au long du programme, par le biais d'activités et d'exercices d'évaluation et d'auto-évaluation, afin que l'étudiant puisse vérifier comment il atteint ses objectifs.



#### Cours magistraux

Il existe de nombreux faits scientifiques prouvant l'utilité de l'observation par un tiers expert. La méthode "Learning from an Expert" permet au professionnel de renforcer ses connaissances ainsi que sa mémoire puis lui permet d'avoir davantage confiance en lui concernant la prise de décisions difficiles.



#### Guides d'action rapide

À TECH nous vous proposons les contenus les plus pertinents du cours sous forme de feuilles de travail ou de guides d'action rapide. Un moyen synthétique, pratique et efficace pour vous permettre de progresser dans votre apprentissage.



# 07 Diplôme

Le Mastère Spécialisé en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose vous garantit, en plus de la formation la plus rigoureuse et la plus actuelle, l'accès à un diplôme universitaire de Mastère Spécialisé délivré par TECH Université Technologique.



“

*Complétez ce programme et recevez votre diplôme sans avoir à vous soucier des déplacements ou des démarches administratives inutiles”*

Ce **Mastère Spécialisé en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose** contient le programme scientifique le plus complet et le plus actuel du marché.

Après avoir réussi les évaluations, l'étudiant recevra par courrier postal\* avec accusé de réception le diplôme de **Mastère Spécialisé** par **TECH Université Technologique**.

Le diplôme délivré par **TECH Université Technologique** indiquera la note obtenue lors du Mastère Spécialisé, et répond aux exigences communément demandées par les bourses d'emploi, les concours et les commissions d'évaluation des carrières professionnelles.

Diplôme: **Mastère Spécialisé en Médecine Génomique et de Précision en Hématologie: Thrombose**

N.º d'heures officielles: **1.500 h.**



\*Si l'étudiant souhaite que son diplôme version papier possède l'Apostille de La Haye, TECH EDUCATION fera les démarches nécessaires pour son obtention moyennant un coût supplémentaire.





**Mastère Spécialisé**  
Médecine Génomique  
et de Précision en  
Hématologie: Thrombose

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 12 mois
- » Qualification: TECH Université Technologique
- » Intensité: 16h/semaine
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

# Mastère Spécialisé

Médecine Génomique et de Précision  
en Hématologie: Thrombose

