

BIF7104

Bioinformatique et sciences de la santé

Plan de cours

Responsable(s) du cours

Coordination :

MAKARENKOV, Vladimir
PK-4815
makarenkov.vladimir@uqam.ca
https://www.labunix.uqam.ca/~makarenkov_v/site_web/index.html

Enseignement :

CALDERON, Virginie
PK-4115
calderon.virginie@uqam.ca
Groupes : 010

Description officielle

Objectifs

Ce cours vise à introduire les récentes technologies bioinformatiques d'analyse du génome humain pour appuyer les sciences de la santé.

Sommaire du contenu

Études d'associations pangénomiques. Corrélations des SNPs, des haplotypes et des cartes génomiques avec des maladies. Introduction aux modèles et ressources bioinformatiques pour la génétique des populations (modèle, déséquilibre de liaison, coalescence). Méthodes d'analyse des interactions hôte-parasite, ARNs et protéines viraux. Méthodes et ressources pour l'analyse des voies métaboliques. Méthodes d'analyse du criblage à haut débit. Ressources et algorithmes en pharmacogénomique. Algorithmes d'analyse de la structure de la chromatine et les associations aux modifications épigénétiques. Génomique et thérapeutique personnalisées.

Préalables académiques

BIF7100 ou MAT7105

Approche pédagogique

Les approches de type NGS (Next-Generation Sequencing) seront largement abordées en théorie et en pratique comme par exemple les analyses de données RNA-seq, CHIP-seq, scRNA-seq et ATAC-seq. Les pratiques permettront de se familiariser la programmation en bash, les serveurs Linux et plus particulièrement avec les serveurs de l'Alliance de Recherche Numérique du Canada.

Objectif du cours

A la fin de la session, l'étudiant devra avoir une bonne connaissance de la méthodologie appliquée à l'analyse de données NGS ainsi que les concepts abordée en cours, et être capable de rechercher des outils adéquats.

Formule Pédagogique

Certains des cours donnés seront divisés entre une présentation théorique et une pratique.

Modalités d'évaluation

Outil d'évaluation	Pondération	Échéance
Revue d'outil bioinformatique : oral	25%	TBD
Projet de session : suivi	10%	TBD
Projet de session : oral	25%	TBD
Examen final	40%	TBD

Projet de session

Le projet de session permet de mettre en application les acquis du DESS abordés en classe et dans les différents cours.

Chaque binôme/trinome :

1. Attribution aléatoire d'un projet par l'enseignant.
2. Approfondit le sujet en lisant le guide d'utilisateur et/ou le.s articles scientifiques associés à l'outil.
3. Identifie un ou des jeu.x de données approprié pour tester l'outil.
4. Teste l'outil sur le.s jeu.x de données ou développe l'outil.
5. Présentation du projet en classe lors d'un oral.

Les projets à étudier seront distribués 4 semaines avant la date de présentation. Chaque exposé aura une durée de 10 minutes par étudiants avec un support électronique suivi d'une période de questions. Ce travail se fera en équipe de deux ou trois étudiants-es.

Revue thématique

La revue thématique revoit en profondeur un outil bioinformatique relié à un des sujets abordés en classe. Chaque binôme/trinome :

1. Attribution aléatoire d'un outil (serveur web, logiciel, etc.) par l'enseignant.
2. Approfondit le sujet en lisant le guide d'utilisateur et/ou le.s articles scientifiques associés à l'outil.
3. Identifie une question scientifique à laquelle l'utilisation de l'outil permet de répondre
4. Identifie un ou des jeu.x de données approprié pour tester l'outil.
5. Teste l'outil sur le.s jeu.x de données.
6. Évalue la qualité de la réponse à la question scientifique fournie par le résultat obtenu.
7. Présente l'outil en classe lors d'un oral.

Contrôle terminal

Le contrôle terminal aura lieu en classe pendant l'horaire normal du cours sur Moodle, à livres fermés, lors de la dernière session de cours. Toute la matière vue en classe et en pratique jusque là est sujette à évaluation.

Calendrier détaillé du cours

#	Activités
1	Introduction : présentation du cours
2	Cours 1 : Introduction à l'analyse de données NGS
4	Cours 2 : Introduction au calcul haute performance - Introduction aux serveurs de la DRAC - Pratique 1 : Analyse de données RNA-seq
5	Pratique 2 : Analyse de données RNA-seq
6	Pratique 3 : Analyse de données RNA-seq
7	Cours 3 : Génomique - cancer - WGS
8	Cours 4 : ChIP-seq - Methyl-seq
9	Cours 5 : scRNA-seq
10	Pratique 4 : scRNA-seq
11	Pratique 5 : scRNA-seq
12	Cours 6 : ATAC-seq
13	Cours / pratique : Initiation à l'apprentissage machine
14	Présentations orales des projets
15	Examen final

Information sur les Services à la vie étudiante

Services. Les services à la vie étudiante accompagnent les étudiantes et les étudiants dans la réussite de leur parcours universitaire.

[Ensemble des services offerts](#)

[Gagner du temps et réaliser de meilleurs travaux](#)

[Politiques associées à votre réussites](#)

Bureau. Bureau des services-conseils (**soutien psychologique, bien-être aux études, information scolaire et insertion professionnelle, orientation, emploi**) : pour prendre rendez-vous, communiquez au 514 987-3185 ou par courriel à services-conseil@uqam.ca

Aide financière. Bureau de l'**aide financière** : pour prendre rendez-vous, écrivez à aidefinanciere@uqam.ca

Bourses d'études. Concernant les **bourses**, pensez à consulter Le Répertoire institutionnel des bourses d'études (RIBÉ) et écrivez à bourse@uqam.ca pour toute question.

Informations générales. Consultez les informations et l'ensemble des coordonnées et services offerts par les Services à la vie étudiante à l'adresse suivante : vie-etudiante@uqam.ca.

Politique d'absence aux examens

Reprise d'examen. L'autorisation de reprendre un examen en cas d'absence est de **caractère exceptionnel**. Pour obtenir un tel privilège, l'étudiant.e doit avoir des motifs sérieux et bien justifiés.

Conflits d'horaire. Il est de la responsabilité de l'étudiant.e de ne pas s'inscrire à des cours qui sont en conflit d'horaire, tant en ce qui concerne les séances de cours ou d'exercices que les examens. **De tels conflits d'horaire ne constituent pas un motif justifiant une demande d'examen de reprise.**

Procédure. L'étudiant.e absent.e lors d'un examen doit, dans les cinq (5) jours ouvrables suivant la date de l'examen, présenter une demande de reprise en utilisant le formulaire prévu, disponible sur <https://info.uqam.ca/repriseexamen/>.

Pièces justificatives. Dans le cas d'une absence de moins de cinq (5) jours pour raison médicale, l'étudiant.e doit joindre une déclaration sur l'honneur. Lors d'une absence de cinq (5) jours et plus, un billet médical est exigé. Les dates d'invalidité doivent être clairement indiquées sur le billet original. L'authenticité du billet pourrait être vérifiée.

Dans le cas d'une absence pour une raison non médicale, l'étudiant.e doit fournir les documents originaux expliquant et justifiant l'absence à l'examen ; par exemple, lettre de la Cour en cas de participation à un jury, copie du certificat de décès en cas de décès d'un proche, etc. Toute demande incomplète sera refusée. Si la direction du programme d'études de l'étudiant.e constate qu'un.e étudiant.e a un comportement récurrent d'absence aux examens, l'étudiant.e peut se voir refuser une reprise d'examen.

Pour plus d'informations. Consulter la page <https://info.uqam.ca/repriseexamen/>.

Règlement no 18 sur les infractions de nature académique. (extraits)

[Lien vers la page originale de ce contenu](#)

Tout acte de plagiat, fraude, copiage, tricherie ou falsification de document commis par une étudiante, un étudiant, de même que toute participation à ces actes ou tentative de les commettre, à l'occasion d'un examen ou d'un travail faisant l'objet d'une évaluation ou dans toute autre circonstance, constituent une infraction au sens de ce règlement.

(R18, art. 2.1, définition d'une infraction)

Liste non limitative des infractions mentionnées dans le R18 :

- la substitution de personnes ou l'usurpation d'identité (art. 2.2 a) ;
- le plagiat : l'utilisation totale ou partielle du texte d'autrui ou de la production d'autrui en le faisant passer pour sien ou sans indication de référence (art. 2.2 b) ;
- le recyclage/la réutilisation de travaux : le dépôt d'un travail aux fins d'évaluation alors que ce travail constitue en tout ou en partie un travail qui a déjà été soumis par la personne étudiante, aux fins d'évaluation académique à l'UQAM ou dans une autre institution d'enseignement, sauf avec l'accord préalable de la personne enseignante à qui ce travail est soumis (art. 2.2 c) ;
- la possession ou l'obtention par vol, manœuvre ou corruption de questions ou de réponses d'examen (art. 2.2 d) ;
- la possession ou l'utilisation de tout document ou matériel non autorisé préalablement, pendant un examen ou lors de la réalisation de travaux, incluant le recours aux outils informatiques ou moyens technologiques (art. 2.2 e) ;
- l'utilisation pendant un examen de la copie d'examen ou de tout autre matériel provenant d'une autre personne (art. 2.2 f) ;
- l'obtention de toute aide non autorisée, qu'elle soit collective ou individuelle (art. 2.2 g) ;
- l'obtention d'une évaluation non méritée notamment par corruption, chantage, intimidation ou toute forme de harcèlement ou la tentative d'obtenir une telle évaluation (art. 2.2 h) ;
- la falsification d'un document ou la création d'un faux document, notamment d'un document transmis à l'Université ou d'un document de l'Université transmis ou non à une tierce personne, quelles que soient les circonstances (art. 2.2 i) ;
- la falsification de données de recherche dans un travail, notamment une thèse, un mémoire, un mémoire- création, un rapport de stage ou un rapport de recherche (art. 2.2 j).

Les sanctions reliées à ces infractions sont précisées aux articles 3 et 5 du [Règlement no 18 sur les infractions de nature académique](#).

Pour éviter de vous exposer à des sanctions :

1. Consultez le site r18.uqam.ca pour plus d'information sur l'intégrité académique et le R18 ;
2. Développez les bonnes pratiques en matière de recherche documentaire et de rédaction des travaux via l'outil [Infosphère](#) et les [formations offertes par le Service des bibliothèques](#)

Politique no 2

Le droit à la liberté académique universitaire est le droit de toute personne d'exercer librement et sans contrainte doctrinale, idéologique ou morale, telle la censure institutionnelle, une activité par laquelle elle contribue à l'accomplissement de la mission de l'Université.

Ce droit comprend la liberté :

- (a) d'enseignement et de discussion ;
- (b) de recherche, de création et de publication ;
- (c) d'exprimer son opinion sur la société et sur une institution, y compris l'établissement duquel la personne relève, ainsi que sur toute doctrine, tout dogme ou toute opinion ;
- (d) de participer librement aux activités d'organisations professionnelles ou d'organisations académiques.

Il doit s'exercer en conformité avec les normes d'éthique et de rigueur scientifique généralement reconnues par le milieu universitaire et en tenant compte des droits des autres membres de la communauté universitaire.

En reconnaissant, en promouvant et en protégeant la liberté académique universitaire, cette politique soutient la mission de l'Université, laquelle comprend la production et la transmission de connaissances par des activités de recherche, de création et d'enseignement et par des services à la collectivité.

Pour plus d'information, vous pouvez consulter la section [Liberté académique universitaire](#).

Politique no 16 visant à prévenir et combattre le sexisme et les violences à caractère sexuel

Les violences à caractère sexuel se définissent comme étant des comportements, propos et attitudes à caractère sexuel non consentis ou non désirés, avec ou sans contact physique, incluant ceux exercés ou exprimés par un moyen technologique, tels les médias sociaux ou autres médias numériques. Les violences à caractère sexuel peuvent se manifester par un geste unique ou s'inscrire dans un continuum de manifestations et peuvent comprendre la manipulation, l'intimidation, le chantage, la menace implicite ou explicite, la contrainte ou l'usage de force.

Les violences à caractère sexuel incluent, notamment :

- la production ou la diffusion d'images ou de vidéos sexuelles explicites et dégradantes, sans motif pédagogique, de recherche, de création ou d'autres fins publiques légitimes ;
- les avances verbales ou propositions insistantes à caractère sexuel non désirées ;
- la manifestation abusive et non désirée d'intérêt amoureux ou sexuel ;
- les commentaires, les allusions, les plaisanteries, les interpellations ou les insultes à caractère sexuel, devant ou en l'absence de la personne visée ;
- les actes de voyeurisme ou d'exhibitionnisme ;
- le (cyber) harcèlement sexuel ;
- la production, la possession ou la diffusion d'images ou de vidéos sexuelles d'une personne sans son consentement ;
- les avances non verbales, telles que les avances physiques, les attouchements, les frôlements, les pincements, les baisers non désirés ;
- l'agression sexuelle ou la menace d'agression sexuelle ;
- l'imposition d'une intimité sexuelle non voulue ;
- les promesses de récompense ou les menaces de représailles, implicites ou explicites, liées à la satisfaction ou à la non-satisfaction d'une demande à caractère sexuel.

Pour consulter la politique no 16

https://instances.uqam.ca/wp-content/uploads/sites/47/2019/04/Politique_no_16_2.pdf

Pour obtenir de l'aide, faire une divulgation ou une plainte

Bureau d'intervention et de prévention en matière de harcèlement
514-987-3000, poste 0886

Pour obtenir la liste des services offerts à l'UQAM et à l'extérieur de l'UQAM

<https://harcelement.uqam.ca>

Soutien psychologique (Services à la vie étudiante)

514-987-3185
Local DS-2110

CALACS Trêve pour Elles – point de services UQAM

514 987-0348
calacs@uqam.ca
<http://trevepourelles.org>

Service de la prévention et de la sécurité

514-987-3131

Politique no 44 d'accueil et de soutien des étudiant.e.s en situation de handicap

Politique. Par sa politique, l'Université reconnaît, en toute égalité des chances, sans discrimination ni privilège, aux étudiant.e.s en situation de handicap, le droit de bénéficier de l'ensemble des ressources du campus et de la communauté universitaire, afin d'assurer la réussite de leurs projets d'études, et ce, dans les meilleures conditions possibles. L'exercice de ce droit est, par ailleurs, tributaire du cadre réglementaire régissant l'ensemble des activités de l'Université.

Responsabilité de l'étudiant.e. Il incombe aux étudiant.e.s en situation de handicap de rencontrer les intervenant.e.s (conseiller.ère.s à l'accueil et à l'intégration du Service d'accueil et de soutien des étudiant.e.s en situation de handicap, professeur.e.s, chargé.e.s de cours, direction de programmes, associations étudiantes concernées, etc.) qui pourront faciliter leur intégration à la communauté universitaire ou les assister et les soutenir dans la résolution de problèmes particuliers en lien avec les limitations entraînées par leur déficience.

Service d'accueil et de soutien aux étudiant.e.s en situation de handicap. Le Service d'accueil et de soutien aux étudiant.e.s en situation de handicap (SASESH) offre des mesures d'aménagement dont peuvent bénéficier certains étudiant.e.s. Il est fortement recommandé aux de se prévaloir de ces services afin de réussir ses études, sans discrimination. Pour plus d'information, visiter le site de ce service : <https://services.uqam.ca/services-offerts/soutien-aux-etudiants-en-de-situation-handicap/> et celui de la politique institutionnelle d'accueil et de soutien aux étudiant.e.s en situation de handicap : https://instances.uqam.ca/wp-content/uploads/sites/47/2018/05/Politique_no_44.pdf

Il est important d'informer le SASESH de votre situation le plus tôt possible :

- En personne : 1290, rue Saint-Denis, Pavillon Saint-Denis, local AB-2300
- Par téléphone : 514 987-3148
- Par courriel : situation.handicap@uqam.ca
- En ligne : <https://vie-etudiante.uqam.ca/>

Politique no 42 sur le harcèlement

L'Université du Québec à Montréal (ci-après, l'« Université ») reconnaît à toutes les personnes membres de la communauté universitaire le droit d'être traitées avec dignité, équité et respect mutuel.

Toutes, tous sont susceptibles de subir du harcèlement. L'Université reconnaît que le harcèlement est majoritairement dirigé à l'endroit de certains groupes. Il s'agit notamment des femmes, plus particulièrement lorsque leur vécu se situe à l'entrecroisement de plusieurs formes de discrimination, des personnes issues des minorités sexuelles ou de genre, des communautés racisées ou ethniciées, des communautés autochtones, des étudiantes, étudiants internationaux, ainsi que des personnes en situation de handicap. L'Université s'engage donc à tenir compte de leurs besoins spécifiques.

L'Université considère le respect mutuel, l'égalité, l'écoute et l'entraide comme des valeurs importantes qui favorisent l'épanouissement personnel ainsi que l'établissement de rapports harmonieux entre les personnes et entre les groupes, et qui permettent la mise en place d'un milieu sain et propice à la réalisation individuelle ou collective de sa mission universitaire.

L'Université croit que la collaboration de chaque personne et de chaque groupe de la communauté universitaire est essentielle pour favoriser la création d'un tel milieu et, en ce sens, elle compte sur la contribution de chaque personne.

L'Université juge que toute forme de harcèlement porte atteinte à la dignité et à l'intégrité physique ou psychologique d'une personne.

L'Université reconnaît sa responsabilité d'assurer un milieu de travail et d'études exempt de toute forme de harcèlement et veille à ce qu'aucune forme de harcèlement ne soit tolérée, quelle qu'en soit la source.

Pour plus de détails, consultez la politique complète : https://instances.uqam.ca/wp-content/uploads/sites/47/2018/05/Politique_no_42.pdf

Monitorat de programme

Le département d'informatique offre un service gratuit d'aide à la réussite s'adressant plus particulièrement aux étudiant.e.s du baccalauréat et du certificat en informatique. Il concerne principalement les cours de base comme INF1070, INF1120, INF1132, INF2120 et INF2171, mais, selon la connaissance du moniteur ou de la monitrice, un support dans d'autres cours peut également être offert.

Objectifs. Permettre aux étudiant.e.s de :

- Bénéficier d'un encadrement par les pairs ;
- Recevoir un suivi personnalisé en cas de difficulté ;
- Profiter d'un soutien supplémentaire à la matière vue en classe ;
- Obtenir un support technique sur les technologies, les outils, les bibliothèques et les logiciels utilisés dans les cours (installation, configuration, utilisation)

Informations.

- Voir <https://info.uqam.ca/aide/> pour la grille horaire et tous les détails
- Le service est généralement disponible à partir de la deuxième semaine
- D'autres plages horaires pourraient être ajoutées en cours de session selon les besoins
- Clavardage en direct : [~aide](#) (Mattermost)