

3.0 crédits

30.0 h

1q

Enseignants:	Nassogne Marie-Cécile ; Vincent Marie-Françoise (coordinateur) ;
Langue d'enseignement:	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Thèmes abordés :	Le premier cours rappelle les notions de base de génétique, les mutations et leurs conséquences et les modes de transmission des caractères génétiques : dominante, récessive, liée au sexe et mitochondriale. Lors des cours suivants, les groupes majeurs d'erreurs innées du métabolisme seront étudiés par voie métabolique: acides aminés, hydrates de carbone, lipides, purines et pyrimidines, porphyries, neurotransmetteurs. Les maladies touchant les organites intracellulaires, mitochondries, peroxisomes et lysosomes, sont également décrites de même que les défauts congénitaux de la glycosylation. Chaque groupe de maladies est abordé en mettant en relation les voies biochimiques concernées, avec les présentations clinique et biologique, les mécanismes physiopathologiques, l'approche diagnostique, le traitement, le pronostic et les anomalies génétiques. Lors des deux derniers cours, les maladies métaboliques sont revues à partir de l'étude du diagnostic différentiel de présentations cliniques et biologiques.
Acquis d'apprentissage	Introduire l'étudiant à la connaissance des maladies causées par des erreurs innées du métabolisme. <i>La contribution de cette UE au développement et à la maîtrise des compétences et acquis du (des) programme(s) est accessible à la fin de cette fiche, dans la partie « Programmes/formations proposant cette unité d'enseignement (UE) ».</i>
Modes d'évaluation des acquis des étudiants :	Examen oral après une préparation écrite ; livre ouvert.
Autres infos :	Les notions de base en biochimie et biologie cellulaire requises sont celles des étudiants des baccalariats en médecine, pharmacie ou dentisterie. Les fichiers PowerPoint présentés au cours sont disponibles sur icampus.
Cycle et année d'étude :	> Master [120] en biochimie et biologie moléculaire et cellulaire > Master complémentaire en biologie clinique > Master [120] en sciences biomédicales > Master [60] en sciences biomédicales > Bachelier en médecine (bachelier + master : 7 ans) > Bachelier en médecine (bachelier + master : 6 ans) > Certificat universitaire de compétence en neurologie pédiatrique > Master [240] en médecine
Faculté ou entité en charge:	SBIM