

2.0 crédits	20.0 h	1q
-------------	--------	----

Enseignants:	Vikkula Miikka ;
Langue d'enseignement:	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Ressources en ligne:	Outils de communication : chat, forum, messagerie - Syllabus (Notes de cours vérifié)(iCampus) - Dias du cours (iCampus)
Préalables :	Connaissances des notions de base de biologie moléculaire et statistiques équivalentes au cours de Biochimie Générale BCHM1210 et de Biologie Moléculaire SBIM1202. Le cours est complémentaire au cours de Biochimie (BCHM1315 et BCHM1316).
Acquis d'apprentissage	Au terme de mon cours, l'étudiant de médecine BAC3 sera capable de: <ul style="list-style-type: none"> - Expliquer sur quelle base l'ADN (le génome) porte l'information - Décrire le caryotype normal chez l'homme et les méthodes de caractérisation en clinique (caryotypage et caryotypage moléculaire) - Nommer les principaux sous-types d'anomalies chromosomiques et donner des exemples de syndrome chez l'homme. - Décrire la compression de l'ADN et en expliquer l'importance - Décrire les quatre types principaux de polymorphismes dans le génome humain et en donner les caractéristiques - Décrire et expliquer les méthodes utilisées pour identifier / caractériser des polymorphismes et mutations dans le génome humain - Décrire les quatre modes d'hérédité rencontrée chez l'homme avec leurs critères et donner des exemples de maladies - Décrire et expliquer la ségrégation indépendante et non indépendante - Décrire l'utilité des polymorphismes dans le génome humain - Décrire et expliquer les bases de l'approche de l'analyse de liaison - Décrire et expliquer les bases de l'approche de l'analyse d'association - Décrire et expliquer les bases de l'approche de l'analyse de perte d'hétérozygotie - Décrire et expliquer les mutations de novo et en donner des exemples - Décrire la loi de Hardy-Weinberg - Décrire les eQTL et leurs utilités <ul style="list-style-type: none"> - Décrire et expliquer l'utilité du séquençage à haut débit en médecine génétique Acquis d'apprentissage transversaux : Au terme de mon cours, l'étudiant de médecine BAC3 sera capable de : <ul style="list-style-type: none"> - Interpréter les bases d'un rapport génétique de type caryotype, caryotype moléculaire ou séquençage (à haut débit) de ces patients - Appliquer les notions de base en génétique dans l'examen clinique (histoire familiale) des patients - Interpréter les résultats d'une analyse de liaison dans le contexte familial de ces patients <ul style="list-style-type: none"> - Interpréter les données des analyses d'association dans les publications médicales 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) ».
Modes d'évaluation des acquis des étudiants :	L'étudiant démontrera ses acquis dans les situations suivantes : Lors de l'examen (QCM, questions ouvertes à réponse courte, questions vrai/faux) Le livre Pasternak contient des questions et le livre Thompson & mp; Thompson contient des questions et réponses pour l'auto-apprentissage après chaque chapitre.

<p>Méthodes d'enseignement :</p>	<p>Exposés Magistraux :</p> <ul style="list-style-type: none"> - avec exemples et illustrations - avec analyse de cas (cliniques) - dans mon cours, j'ai une approche systémique (normal/pathologique) <p>Mon cours est coordonné avec d'autres enseignants:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Collaboration avec des enseignants d'autres cours <p>Dispositifs intégrateurs de type projet :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Intégrateur de plusieurs disciplines d'un même domaine (d'un même programme) <p>Utilisation d'une plateforme (iCampus ou autre) :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Dépôts de documents et diapos du cours - Dépôts d'exercices et de correctifs - Outils de communication : chat, forum, messagerie
<p>Contenu :</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. L'ADN - le porteur de l'information génétique 2. Cytogénétique: <ul style="list-style-type: none"> analyse du génome en basse résolution 2.1. Caryotype normal 2.2. Caryotype anormal 3. Types de polymorphismes <ul style="list-style-type: none"> 3.1. Vocabulaire: polymorphisme, gène, allèle, homozygote, hétérozygote 3.2. Génome en une (& t;10) copie (génome haploïde) 3.3. Génome modérément répétitif 3.4. Génome hautement répétitif 3.5. Autres polymorphismes 3.6. Calcul d'hétérozygotie 4. Méthodes de détection des marqueurs génétiques(polymorphismes) <ul style="list-style-type: none"> 4.1. Southern blot 4.2. Amplification par PCR 4.3. Caryotype moléculaire (puce à ADN) 4.4. Séquençage 4.5. Séquençage à haut débit (NGS) 5. Transmission des caractères héréditaires (Lois de Mendel) <ul style="list-style-type: none"> 5.1. Comment dessiner un arbre généalogique en génétique - les symboles 5.2. Types d'hérédité 5.3. Ségrégation indépendante et non-indépendante 6. Utilisation des polymorphismes <ul style="list-style-type: none"> 6.1. Les cartes génétiques 6.2. Identification d'un individu 6.3. Analyse de liaison 6.4. Analyse d'autozygotie 6.5. Analyse d'association 6.6. Analyse de perte d'hétérozygotie 7. Autres paramètres d'hérédité <ul style="list-style-type: none"> 7.1. Mutations de novo 7.2. Facteurs susceptibles de modifier le phénotype 7.3. Loi de Hardy-Weinberg 7.4. eQTL 7.5. Médecine personnalisée
<p>Bibliographie :</p>	<p>Jack Pasternak : Génétique moléculaire humaine : une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires Editeur: De Boek (2003) Chapitres: 1-3(p.3-80), 5.1, 5.4, 5.6, 5.7, 6 (p.161-183) et Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. Genetics in Medicine Editeur: Thompson & mp; Thompson, 7e édition (2007)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Syllabus (Notes de cours vérifié)(iCampus) - Dias du cours (iCampus)
<p>Cycle et année d'étude :</p>	<p>> Bachelier en sciences biomédicales > Bachelier en médecine</p>
<p>Faculté ou entité en charge:</p>	<p>MED</p>