

5 crédits	60.0 h	Q1
-----------	--------	----

Enseignants	Bernard Pierre coordinateur ;
Langue d'enseignement	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Thèmes abordés	<p>Physiopathologie de la grossesse et de l'accouchement: Description des méthodes de prévention des risques maternels et périnataux et leur justification - Introduction à la médecine foetale - Description des mécanismes de l'accouchement, la grossesse à haut risque. Gynécologie: Description des pathologies les plus fréquentes en pratique courante (infections pelviennes et gynécologiques; diagnostic différentiel des méno/métrorragies; diagnostic différentiel des masses; stérilité et GEU; ménopause) Oncogynécologie: Cancer du sein, ovaire, col, endomètre. Génétique médicale: rappel des modes de transmission classiques et plus récents des affections monogéniques et des affections multi-factorielles - Notions de cytogénétique clinique - Diagnostic prénatal des affections chromosomiques et moléculaires - Syndromes héréditaires les plus fréquents de prédisposition au cancer - etc Néonatalogie: rappel sélectif de la physiologie périnatale. Donner les bases cliniques et scientifiques nécessaires pour la compréhension de l'adaptation à la vie extra utérine, la prise en charge et le suivi des pathologies spécifiques de la période néonatale. Anatomie pathologique: établir les relations entre les aspects macro et microscopiques des lésions et leurs manifestations cliniques. Thèmes des séminaires: la ménopause, les maladies sexuellement transmissibles, température et grossesse, douleur et grossesse.</p>
Acquis d'apprentissage	<p><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></p>
Contenu	<p>- cours 1: la cytogénétique : anomalies chromosomiques I : le caryotype et des exemples cliniques: le syndrome de Down - la trisomie 18 - le syndrome de Turner - le syndrome de Klinefelter ' - cours 2: la cytogénétique : anomalies chromosomiques II : les anomalies chromosomiques de structure (translocations, inversions, délétions, duplications, des chromosomes ring..) - des exemples cliniques - le concept du mosaïcisme' - cours 3: la cytogénétique moléculaire : les anomalies détectées par FISH : la FISH (Fluorescent In Situ Hybridization) - en interphase et métaphase - des exemples cliniques: le syndrome de Prader-Willi, d'Angelman, la délétion 22q11, le syndrome de Williams-Beuren - le concept de la disomie uniparentale, imprinting... - cours 4: la génétique moléculaire et la génétique clinique: les anomalies géniques - dominant/récessif - établir un arbre généalogique' et des exemples cliniques : 1) les affections monogéniques : les affections monogéniques autosomiques dominantes et exemples cliniques : le syndrome de Marfan, l'achondroplasie, la neurofibromatose.. - cours 5: 2) les affections monogéniques II : 2a) les affections monogéniques autosomiques dominantes et exemples cliniques : la chorée de Huntington, la maladie de Steinert .. - le concept de maladies à expansion de triplets.. - le concept de la médecine prédictive 2b) les affections monogéniques autosomiques récessives et exemples cliniques : la mucoviscidose, les maladies métaboliques, la maladie de Werdnig-Hoffmann/SMA.. - cours 6: 2) les affections monogéniques III: 2c) les affections monogéniques liées au sexe (Lyonisation..) et exemples cliniques : l'hémophilie, la dystrophie musculaire de Duchenne-Becker, le syndrome X-fragile - le concept d'anticipation' 3) les affections polygéniques et exemples cliniques: schisis (fente labio-palatine); anomalies du tube neural (spina bifida, anencéphalie, encéphalocèle)... - cours 7: l'hérédité mitochondriale (et exemples cliniques : l'atrophie optique de Leber, le MELAS..) - le cancer, une affection génétique - la dysmorphologie et quelques exemples de syndromes fréquents - cours 8 : la génétique prénatale: les indications, l'âge maternel et les risques, le triple test, l'AFP, la ponction de liquide amniotique et de villosités, le diagnostic prénatal chromosomique et l'analyse d'ADN, le prélèvement du sang foetal, le diagnostic pré-implantatoire - et exemples pratiques (e.a. mucoviscidose...)</p>
Autres infos	<p>Evaluation en 2 niveaux: évaluation des connaissances acquises (QCM et QROC) et évaluation de la capacité d'utiliser les connaissances dans la solution d'un problème clinique, au terme du trimestre d'enseignement.</p>
Faculté ou entité en charge:	MED

Programmes / formations proposant cette unité d'enseignement (UE)				
Intitulé du programme	Sigle	Crédits	Prérequis	Acquis d'apprentissage
Master [120] en sciences biomédicales	SBIM2M	5		