

2 crédits	15.0 h	Q1
-----------	--------	----

Enseignants	De Leener Anne ;Sznajer Yves coordinateur ;Vikkula Miikka ;
Langue d'enseignement	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Préalables	Avoir réussi le cours WMDS1312.
Thèmes abordés	<p>L'enseignement poursuit celui du cours de génétique médicale 1 (WMDS1312). Le cours vise à approfondir les connaissances de l'étudiant en médecine génétique.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Conseil génétique - Spécificité de la consultation génétique - Techniques de génétique - Indications et spécificité des tests - Interprétation des tests cytogénétiques - Interprétation des tests de génétique moléculaire - Approches cliniques 1 - Approches cliniques 2 - Diagnostic anténatal: indications - Diagnostic anténatal: techniques - Prédilection génétique au cancer - Diagnostic présymptomatique au cancer - Mutations acquises dans les maladies non-cancéreuses - Ethique
Acquis d'apprentissage	<p>Au terme du cours, l'étudiant de Master en Médecine est (devrait être) capable de</p> <p>Savoir dessiner un arbre généalogique</p> <p>Définir le mode de transmission le plus probable d'une affection génétique à partir d'une histoire familiale</p> <p>Estimer le risque de transmission d'une affection génétique</p> <p>Définir la pénétrance et l'expressivité</p> <p>Définir les limites du conseil génétique</p> <p>Définir les étapes du diagnostic d'une affection génétique</p> <p>Définir les implications pour le patient et sa famille</p> <p>Définir les aspects psychosociaux</p> <p>Connaître le principe de base des principales techniques d'analyse du génome</p> <p>Appliquer les règles de nomenclature INAMI en vigueur.</p> <p>Identifier au travers de différents cas cliniques les types d'analyses à prescrire.</p> <p>Interpréter des tests cytogénétiques et de génétique moléculaire</p> <p>Intégrer anamnèse, examen clinique, résultat de laboratoire et conseil génétique</p> <p>1 Connaître la distinction entre malformation, dysplasie, disruption, association, syndrome, et spectre</p> <p>Savoir faire et interpréter un diagnostic anténatal</p> <p>Connaissances des principes de base de la prédisposition génétique au cancer</p> <p>Compréhension des principaux éléments de la relation génotype-phénotype dans les syndromes de prédisposition génétique au cancer</p> <p>Démarche diagnostique et prise en charge des sujets prédisposés au cancer</p> <p>Intégrer les bases génétiques de l'oncogenèse acquise</p> <p>Application à la prise en charge des hémopathies malignes</p> <p>Intégrer la notion de mutation somatique (mutations acquises) comme cause des maladies non-héréditaires, développementales, avec des phénotypes variables.</p> <p>Intérêt pour le diagnostique, la prise en charge et la médecine personnalisée</p> <p>Connaître les 25 recommandations européennes régissant la prescription, l'utilisation et les indications des tests génétiques</p> <p>Savoir vérifier la conformité/le bien fondé (éthique) d'une demande d'analyse génétique dans un contexte précis</p> <p>Au terme de mon cours, l'étudiant de Master en Médecine est capable de.</p>

	<p>L'étudiant sera amené progressivement à intégrer toutes les notions des mises au point disponibles en génétique médicale. Il devrait ainsi être en mesure de conduire une consultation de génétique, et donc de reconstruire l'histoire familiale, à postuler le mode d'hérédité, la mise au point à prescrire, à peser les indications des tests et leur rendu de résultat pour un conseil génétique précis et dans le respect des règles éthiques</p> <ul style="list-style-type: none"> - Expliquer sur quelle base l'ADN (le génome) porte l'information - Nommer les principaux sous-types d'anomalies chromosomiques et donner des exemples de syndromes chez l'homme - Être en mesure d'expliquer l'origine de la survenue d'une anomalie chromosomique de nombre et de la structure des chromosomes - Être en mesure d'expliquer la survenue d'une microdélétion, d'une microduplication, d'une variation du nombre de copies avec les outils et limites d'interprétation et de préciser le conseil génétique selon le contexte médical (prénatal, post natal) - Être en mesure d'expliquer la survenue d'un changement au niveau génique lors de la mise au point diagnostique devant une présentation clinique claire - A partir de cela, être capable de présenter au patient concerné les recommandations et approches pour le risque de transmission individuel et/ou pour des apparentés et de pouvoir précisément le définir selon le lien de parenté - Pouvoir expliquer les différentes méthodes de mise au point diagnostique de ces analyses de génétique moléculaires et leurs indications et limites - Intégrer les démarches de mise au point diagnostique pour des affections dans un cadre prédictif ou présymptomatique <p>A partir de la connaissance des principes éthiques sous jacent à la prescription d'analyses génétiques, pouvoir mesurer la pertinence et les indications dans un contexte prédictif, présymptomatique et selon que le patient est mineur, capable de consentir, de donner son assentiment ou si le patient a un retard intellectuel.</p> <p>-----</p> <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>
<p>Modes d'évaluation des acquis des étudiants</p>	<p>L'évaluation repose sur un questionnaire à choix de réponses. Le livret contient 40 questions ; 5 propositions sont rédigées, seules 2 sont correctes et à sélectionner. Il n'y a pas de point négatif. Seule la sélection des 2 bonnes réponses permet d'obtenir le point pour la question.</p> <p>La matière couverte pour l'évaluation est celle de chacun des chapitres repris ci-dessus.</p>
<p>Méthodes d'enseignement</p>	<p>Cours magistral en amphithéâtre</p>
<p>Contenu</p>	<p>Le contenu des 15 chapitres couvre la manière dont une consultation de génétique se déroule ; les mécanismes possibles d'apparition d'anomalies génétiques à l'origine de maladies dans les contextes antenatal, post natal, oncologique intégrant les facettes spécifiques d'une démarche prédictive et pré symptomatique. Le cours s'achève par la transmission des règles éthiques en vigueur. La progression de l'enseignement intègre les connaissances acquises de la science des chromosomes (cytogénétique) à celle de l'étude des gènes (génétique moléculaire): du normal au pathologique, des techniques disponibles et de leurs limites. Le cours couvre les connaissances acquises chez l'homme en clinique/génétique médicale (survenue de maladies, syndromes et risques de transmission) dans les domaines héréditaire ou acquis (cancer). Le préalable au cours : avoir obtenu les crédits du cours WMDS1312.</p> <p>Conseil génétique - Spécificité de la consultation génétique</p> <p>Techniques de génétique</p> <p>Indications et spécificité des tests</p> <p>Interprétation des tests cytogénétiques</p> <p>Interprétation des tests de génétique moléculaire</p> <p>Approches cliniques</p> <p>Approches cliniques</p> <p>Diagnostic anténatal: indications</p> <p>Diagnostic anténatal: techniques</p> <p>Prédisposition génétique au cancer (sein)</p> <p>Prédisposition génétique au cancer (colon)</p> <p>Introduction à la thérapie génique</p> <p>Ethique, consentements informés</p> <p>Questions & réponses</p>
<p>Ressources en ligne</p>	<p>Cours « podcast »</p>

<p>Bibliographie</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Le cours est donné en auditoire avec un support sur Moodle UCL: Documents ; Dias du cours ; Forum ; Livres et articles de références (disponible à la bibliothèque centrale de l'UCL). <p>New Clinical Genetics 3d Ed., Andrew Read & Dian Donnai ; Scion Publisher Version francophone : Génétique médicale: de la Biologie à la Clinique De Boeck Human Molecular Genetics, Strachan and Read 3d Edit Genetics in medicine, Thompson and Thompson 7th Edition</p>
<p>Autres infos</p>	<p>Lire le Cahier des Charges du Cours WMDS 2112 Le cours se donne en langue française Les notes écrites sont rédigées en langue française Le cours est donné en auditoire avec un support sur Moodle UCL:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Documents: <ul style="list-style-type: none"> • Dias du cours - Forum - Suggestion des livres de références (disponible à la bibliothèque centrale de l'UCL).
<p>Faculté ou entité en charge:</p>	<p>MED</p>

Programmes / formations proposant cette unité d'enseignement (UE)				
Intitulé du programme	Sigle	Crédits	Prérequis	Acquis d'apprentissage
Master [180] en médecine	MD2M	2		