

Au vu du contexte sanitaire lié à la propagation du coronavirus, les modalités d'organisation et d'évaluation des unités d'enseignement ont pu, dans différentes situations, être adaptées ; ces éventuelles nouvelles modalités ont été -ou seront- communiquées par les enseignant-es aux étudiant-es.

2 crédits	20.0 h	Q2
-----------	--------	----

Enseignants	Vikkula Miikka ;
Langue d'enseignement	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Préalables	Connaissances des notions de base de biologie moléculaire et statistiques équivalentes au cours de Biochimie métabolique MDS1212 et de Biologie Moléculaire SBIM1202. Le cours est complémentaire au cours de Biochimie (MDS1222) <i>Le(s) prérequis de cette Unité d'enseignement (UE) sont précisés à la fin de cette fiche, en regard des programmes/formations qui proposent cette UE.</i>
Thèmes abordés	L'enseignement poursuit celui du cours de Biochimie métabolique (MDS1212) et de Biologie Moléculaire (SBIM1202) et il est complémentaire au cours de Biochimie (MDS1222). Le cours vise à approfondir les connaissances de l'étudiant en médecine génétique. L'objectif est de comprendre la variabilité du génome humain, ses divers polymorphismes, et leurs fréquences et évolution, ainsi que l'importance des variations génétiques dans la variation phénotypique. Le cours comporte six grandes parties: (i) l'ADN (ii) les principes de caryotype normal et anormal (iii) transmission des caractères héréditaires (iv) les différents types de polymorphismes et leurs utilités dans les analyses génétiques (v) méthodes de détection des marqueurs génétiques et (vi) les nouvelles technologies en génétique moléculaire (puce à ADN, séquençage à haut débit).
Acquis d'apprentissage	<p>Au terme du cours, l'étudiant de médecine BAC3 est (devrait être) capable de</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Expliquer sur quelle base l'ADN (le génome) porte l'information</li> <li>- Décrire le caryotype normal chez l'homme et les méthodes de caractérisation en clinique (caryotypage et caryotypage moléculaire)</li> <li>- Nommer les principaux sous-types d'anomalies chromosomiques et donner des exemples de syndrome chez l'homme.</li> <li>- Décrire la compression de l'ADN et en expliquer l'importance</li> <li>- Décrire les quatre types principaux de polymorphismes dans le génome humain et en donner les caractéristiques</li> <li>- Décrire et expliquer les méthodes utilisées pour identifier / caractériser des polymorphismes et mutations dans le génome humain</li> <li>- Décrire les quatre modes d'hérédité rencontrée chez l'homme avec leurs critères et donner des exemples de maladies</li> <li>1 - Décrire et expliquer la ségrégation indépendante et non indépendante</li> <li>- Décrire l'utilité des polymorphismes dans le génome humain</li> <li>- Décrire et expliquer les bases de l'approche de l'analyse de liaison</li> <li>- Décrire et expliquer les bases de l'approche de l'analyse d'association</li> <li>- Décrire et expliquer les bases de l'approche de l'analyse de perte d'hétérozygotie</li> <li>- Décrire et expliquer les mutations de novo et en donner des exemples</li> <li>- Décrire le loi de Hardy-Weinberg</li> <li>- Décrire les eQTL et leurs utilités</li> </ul> <p>Décrire et expliquer l'utilité du séquençage à haut débit en médecine génétique</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- D'interpréter les bases d'un rapport génétique de type caryotype, caryotype moléculaire ou séquençage (à haut débit) de ces patients</li> <li>- D'appliquer les notions de base en génétique dans l'examen clinique (histoire familiale) des patients</li> <li>- D'interpréter les résultats d'une analyse de liaison dans le contexte familial de ces patients</li> <li>- D'interpréter les données des analyses d'association dans les publications médicales</li> </ul> <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><b>En raison de la crise du COVID-19, les informations de cette rubrique sont particulièrement susceptibles d'être modifiées.</b>                  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 &amp; Thompson contient des questions et réponses pour l'auto-apprentissage après chaque chapitre.</p>
<p>Méthodes d'enseignement</p>	<p><b>En raison de la crise du COVID-19, les informations de cette rubrique sont particulièrement susceptibles d'être modifiées.</b>  <b>Exposés Magistraux :</b>                  - avec exemples et illustrations                  - avec analyse de cas (cliniques)                  - dans mon cours, j'ai une approche systémique (normal/pathologique)  <b>Mon cours est coordonné avec d'autres enseignants:</b>                  - Collaboration avec des enseignants d'autres cours  <b>Dispositifs intégrateurs de type projet :</b>                  - Intégrateur de plusieurs disciplines d'un même domaine (d'un même programme)  <b>Utilisation d'une plateforme (ICampus ou autre) :</b>                  - Dépôts de documents et diapos du cours                  - Dépôts d'exercices et de correctifs                  - Outils de communication : chat, forum, messagerie</p>
<p>Contenu</p>	<p><b>1. L'ADN - le porteur de l'information génétique</b>  <b>2. Cytogénétique: analyse du génome en basse résolution</b>                  2.1. Caryotype normal                  2.2. Caryotype anormal  <b>3. Types de polymorphismes</b>                  3.1. Vocabulaire: polymorphisme, gène, allèle, homozygote, hétérozygote                  3.2. Génome en une (&lt;10) copie (génome haploïde)                  3.3. Génome modérément répétitif                  3.4. Génome hautement répétitif                  3.5. Autres polymorphismes                  3.6. Calcul d'hétérozygotie  <b>4. Méthodes de détection des marqueurs génétiques(polymorphismes)</b>                  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)  <b>5. Transmission des caractères héréditaires (Lois de Mendel)</b>                  5.1. Comment dessiner un arbre généalogique en génétique - les symboles                  5.2. Types d'hérédité                  5.3. Ségrégation indépendante et non-indépendante  <b>6. Utilisation des polymorphismes</b>                  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  <b>7. Autres paramètres d'hérédité</b>                  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>

<p>Bibliographie</p>	<p>Jack Pasternak : Génétique moléculaire humaine :  une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires  Editeur: De Boek (2003) <b>Chapitres: 1-3(p.3-80), 5.1, 5.4, 5.6, 5.7, 6 (p.161-183)</b>  et  Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. Genetics in Medicine  Editeur: Thompson &amp; Thompson, 7e édition (2007)  - Syllabus (Notes de cours vérifié)(iCampus)  - Dias du cours (iCampus)</p>
<p>Faculté ou entité en charge:</p>	<p>MED</p>

<b>Programmes / formations proposant cette unité d'enseignement (UE)</b>				
Intitulé du programme	Sigle	Crédits	Prérequis	Acquis d'apprentissage
Bachelier en médecine	MD1BA	2	WMEDE1112 ET WMDS1109 ET WMDS1111	