


2.00 crédits	20.0 h	Q2
--------------	--------	----

Enseignants	Vikkula Miikka ;
Langue d'enseignement	Français > English-friendly
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 utilisations 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>A la fin de cette unité d'enseignement, l'étudiant est capable de :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Au terme du cours, l'étudiant de médecine BAC3 est (devrait être) capable de - 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 <p>Décrire et expliquer l'utilité du séquençage à haut débit en médecine génétique</p> <ul style="list-style-type: none"> - D'interpréter les bases d'un rapport génétique de type caryotype, caryotype moléculaire ou séquençage (à haut débit) de ces patients - D'appliquer les notions de base en génétique dans l'examen clinique (histoire familiale) des patients - D'interpréter les résultats d'une analyse de liaison dans le contexte familial de ces patients - D'interpréter les données des analyses d'association dans les publications médicales

<p>Modes d'évaluation des acquis des étudiants</p>	<p>L'étudiant démontrera ses acquis dans les situations suivantes : lors de l'examen (QCM). Cette évaluation repose sur un examen à choix multiples de réponses couvrant l'ensemble de la matière donnée au cours - 5 propositions/2 seules exactes - pas de point négatif. Si l'étudiant a choisi 0 ou seulement 1 des bonnes réponses, ou plus de 2 réponses, aucun point n'est accordé. Les notes sont arrondies à la note supérieure si > ou égale à 0.5 (e.g. 12,5 devient 13), sauf les notes entre 9,5 et <10 qui sont arrondies à 9. Le livre Pasternak contient des questions et le livre Thompson & Thompson contient des questions et réponses pour l'auto-apprentissage après chaque chapitre. Le type d'évaluation choisi lors de la 1ère session d'examen peut être soumis à modification au regard du nombre d'étudiant-es inscrit-es à la seconde session</p>
<p>Méthodes d'enseignement</p>	<p>Exposés Magistraux : - avec exemples et illustrations - avec analyse de cas (cliniques) - approche systémique (normal/pathologique) Mon cours est coordonné avec d'autres enseignants: - Collaboration avec des enseignants d'autres cours Dispositifs intégrateurs de type projet : - Intégrateur de plusieurs disciplines d'un même domaine (d'un même programme) Utilisation d'une plateforme (ICampus ou autre) : - Dépôts de documents et diapos du cours - Dépôts d'exercices et de correctifs - Outils de communication : chat, forum, messagerie</p>
<p>Contenu</p>	<p>1. L'ADN - le porteur de l'information génétique 2. Cytogénétique: analyse du génome en basse résolution 2.1. Caryotype normal 2.2. Caryotype anormal 3. Types de polymorphismes 3.1. Vocabulaire: polymorphisme, gène, allèle, homozygote, hétérozygote 3.2. Génome en une (<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) 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) 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 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 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>Dian-Donnai-Genetique-medicale; De la biologie à la pratique clinique; de Boeck, 2009. New Clinical Genetics 4 (Reed & Donnai) Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. Genetics in Medicine Editeur: Thompson & Thompson, 8e édition, Elsevier, (2016)</p> <ul style="list-style-type: none">- Syllabus (Notes de cours vérifié)(iCampus)- Dias du cours (iCampus) <p>et</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)</p>
Faculté ou entité en charge:	MED

Programmes / formations proposant cette unité d'enseignement (UE)				
Intitulé du programme	Sigle	Crédits	Prérequis	Acquis d'apprentissage
Bachelier en sciences biomédicales	SBIM1BA	2	WMD1120 ET WMD1106 ET WFARM1221S ET WSBIM1226 ET WMDS1230 ET WFARM1247	
Bachelier en médecine	MD1BA	2	WMEDE1112 ET WMDS1109 ET WMDS1111	