

2.00 crédits	15.0 h	Q1
--------------	--------	----

Enseignants	De Leener Anne ;Revenu Nicole ;Sznajer Yves (coordinateur(trice)) ;
Langue d'enseignement	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Préalables	Avoir réussi le cours WMDS1312.
Thèmes abordés	<p>L'enseignement est en continuité avec le cours de génétique médicale WMDS 1312.</p> <p>Le cours a été mis à jour pour permettre un apprentissage basé sur les activités de la génétique pour tout futur médecin en partant de situations rencontrées. Il couvre ainsi la spécialité /formation, les organes et structure de fonctionnement de la génétique ; les maladies rares, les spécificités des consultations; les bases de données cliniques et d'outils d'interprétation biologiques, les principes éthiques et les approches du diagnostic dans les situations constituant les indications les plus fréquemment rencontrées en consultation:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• en antenatal ;</li> <li>• en oncogénétique (de l'arbre généalogique, aux indications d'analyses à l'interprétation des résultats ; des éléments de connaissances de la génétique somatique/tissulaire ) ;</li> <li>• les outils et modes de raisonnement d'approches des maladies génétiques fréquentes et les contextes de dépistage ;</li> <li>• pour la syndromologie (principes et illustrations) ;</li> <li>• en cas de retard intellectuel (de la clinique aux analyses, technologies et interprétations) ;</li> <li>• pour une maladie mitochondriale et les affections associées</li> <li>• et les mécanismes épigénétiques</li> </ul>
Acquis d'apprentissage	<p><b>A la fin de cette unité d'enseignement, l'étudiant est capable de :</b></p> <p>A la fin du cours l'étudiant est capable de :</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Recueillir les antécédents familiaux pertinents, dessiner et interpréter un arbre généalogique au départ de l'histoire familiale</li> <li>2) Estimer le risque de transmission d'une affection génétique pour le patient et sa famille - incluant les notions de base du conseil génétique et en intégrant les concepts de 'pénétrance' et 'd'expressivité'</li> <li>3) Définir les concepts de tests génétiques diagnostics versus prédictifs et présymptomatiques et les règles éthiques associées</li> <li>4) Proposer les analyses génétiques de cytogénétique conventionnelle, acquise et/ou de biologie moléculaire en fonction du contexte clinique ; préciser la technique à utiliser/prescrire et tenir compte du contexte éthique et légal</li> <li>5) Interpréter le résultat du bilan génétique prescrit – exemple en biologie moléculaire : type de mutation - classification ACMG</li> <li>6) Différencier mutation germinale, mutation somatique et mosaïcismes</li> <li>7) Identifier les principales maladies génétiques et coordonner leur prise en charge</li> <li>8) Différencier les méthodes de diagnostics pré-implantatoires, prénatales et néonatales en intégrant les avantages et limitations</li> <li>9) Utiliser les bases de données cliniques et de laboratoire et ce incluant les registres (maladie rare, ERN) et association de patients.</li> <li>10) Définir les concepts de base des mécanismes épigénétiques</li> <li>11) Définir les concepts de base du génome mitochondrial : modes d'hérédité, mécanismes moléculaires et maladies induites</li> </ol>
Modes d'évaluation des acquis des étudiants	<p>L'étudiant démontrera ses acquis dans les situations suivantes :</p> <p>L'évaluation en fin de cours interrogera l'étudiant en vérifiant que l'application des connaissances scientifiques des anomalies chromosomiques, de génétique moléculaire dans les différents contextes de situations médicales seront intégrées ; que les concepts sous tendant l'origine de la survenue de malformation ou de syndromes seront comprises ; que les limites des technologies et leurs caractéristiques seront comprises aussi par l'étudiant qui devra être à même de les expliquer en situation.</p> <p>La méthode d'évaluation des connaissances (qui fera l'objet d'un test en janvier 2022 - 1ère session) sera transmise aux étudiants au début du mois de décembre</p> <p>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>

Méthodes d'enseignement	Cours magistral en présentiel en septembre 2021 Possiblement en bi modal tenant compte de l'évolution des règles sanitaires liées à l'épidémie du COVID 19
Contenu	<p>Les objectifs d'apprentissages - à la fin des 15 heures de cours - l'étudiant soit capable de :</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Recueillir les antécédents familiaux pertinents, dessiner et interpréter un arbre généalogique au départ de l'histoire familiale</li> <li>2) Estimer le risque de transmission d'une affection génétique pour le patient et sa famille - incluant les notions de base du conseil génétique et en intégrant les concepts de 'pénétrance' et 'd'expressivité'</li> <li>3) Définir les concepts de tests génétiques diagnostics versus prédictifs et présymptomatiques et les règles éthiques associées</li> <li>4) Proposer les analyses génétiques de cytogénétique conventionnelle, acquise et/ou de biologie moléculaire en fonction du contexte clinique ; préciser la technique à utiliser/prescrire et tenir compte du contexte éthique et légal</li> <li>5) Interpréter le résultat du bilan génétique prescrit – exemple en biologie moléculaire : type de mutation - classification ACMG</li> <li>6) Différencier mutation germinale, mutation somatique et mosaïcismes</li> <li>7) Identifier les principales maladies génétiques et coordonner leur prise en charge</li> <li>8) Différencier les méthodes de diagnostics pré-implantatoires, prénatales et néonatales en intégrant les avantages et limitations</li> <li>9) Utiliser les bases de données cliniques et de laboratoire et ce incluant les registres (maladie rare, ERN) et association de patients.</li> <li>10) Définir les concepts de base des mécanismes épigénétiques</li> <li>11) Définir les concepts de base du génome mitochondrial : modes d'hérédité, mécanismes moléculaires et maladies induites</li> </ol>
Bibliographie	<p>Le cours est donné en auditoire avec un support sur Moodle UCL:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Documents: Dias du cours</li> <li>- Forum</li> <li>- Suggestion des livres de références (disponible à la bibliothèque centrale de l'UCL).</li> </ul> <p>New Clinical Genetics 4th Ed., Andrew Read &amp; Dian Donnai ; Scion Publisher Version francophone de la première édition: Génétique médicale: de la Biologie à la Clinique De Boeck Human Molecular Genetics, Strachan and Read 4th Edit Genetics in medicine, Thompson and Thompson 8th Edition</p>
Faculté ou entité en charge:	MED

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