

| | | |
|--------------|--------|----|
| 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 |
| Thèmes abordés | <p>Le cours a été mis à jour pour permettre un apprentissage basé sur les activités de la génétique en partant de situations rencontrées pour tout futur médecin. Il couvre ainsi les modalités de la spécialité, les organes et structure de fonctionnement de la génétique en Belgique et en Europe; 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"> • en antenatal ; • en oncogénétique (de l'arbre généalogique, aux indications d'analyses à l'interprétation des résultats ; des éléments de connaissances de la génétique somatique/tissulaire) ; • les outils et modes de raisonnement d'approches des maladies génétiques fréquentes et les contextes de dépistage ; • pour la syndromologie (principes et illustrations) ; • en cas de retard intellectuel (de la clinique aux analyses, technologies et interprétations) ; • pour une maladie mitochondriale et les affections associées • et les mécanismes épigénétiques |
| Acquis d'apprentissage | <p>A la fin de cette unité d'enseignement, l'étudiant est capable de :</p> <p>A la fin du cours l'étudiant est capable de :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Recueillir les antécédents familiaux pertinents, dessiner et interpréter un arbre généalogique au départ de l'histoire familiale 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' 3) Définir les concepts de tests génétiques diagnostics versus prédictifs et présymptomatiques et les règles éthiques associées 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 1 5) Interpréter le résultat du bilan génétique prescrit – exemple en biologie moléculaire : type de mutation - classification ACMG 6) Différencier mutation germinale, mutation somatique et mosaïcismes 7) Identifier les principales maladies génétiques et coordonner leur prise en charge 8) Différencier les méthodes de diagnostics pré-implantatoires, prénatales et néonatales en intégrant les avantages et limitations 9) Utiliser les bases de données cliniques et de laboratoire et ce incluant les registres (maladie rare, ERN) et association de patients. 10) Définir les concepts de base des mécanismes épigénétiques 11) Définir les concepts de base du génome mitochondrial : modes d'hérédité, mécanismes moléculaires et maladies induites |
| 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 a pour objectif de vérifier les connaissances et compréhensions de l'étudiant : le contenu des questions doit permettre de mesurer la capacité d'application des connaissances scientifiques liées aux anomalies chromosomiques, de génétique moléculaire et dans les différentes situations médicales; que les concepts sous tendant l'origine de la survenue de malformation ou de syndromes sont comprises ; que les limites des technologies et leurs caractéristiques sont comprises aussi par l'étudiant qui devra être à même de les expliquer en situation.</p> <p>La méthode d'évaluation des connaissances faisant l'objet d'un test lors de la session de janvier (1ière session) sera transmise aux étudiants lors du dernier cours de génétique du quadrimestre.</p> <p>La méthode d'évaluation des connaissances de la seconde session peut être soumise à modification au regard du nombre d'étudiant-es inscrit-es</p> |

| | |
|------------------------------|---|
| Méthodes d'enseignement | Cours magistral en présentiel au premier quadrimestre 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"> 1) Recueillir les antécédents familiaux pertinents, dessiner et interpréter un arbre généalogique au départ de l'histoire familiale 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' 3) Définir les concepts de tests génétiques diagnostics versus prédictifs et présymptomatiques et les règles éthiques associées 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 5) Interpréter le résultat du bilan génétique prescrit – exemple en biologie moléculaire : type de mutation - classification ACMG 6) Différencier mutation germinale, mutation somatique et mosaïcismes 7) Identifier les principales maladies génétiques et coordonner leur prise en charge 8) Différencier les méthodes de diagnostics pré-implantatoires, prénatales et néonatales en intégrant les avantages et limitations 9) Utiliser les bases de données cliniques et de laboratoire et ce incluant les registres (maladie rare, ERN) et association de patients. 10) Définir les concepts de base des mécanismes épigénétiques 11) Définir les concepts de base du génome mitochondrial : modes d'hérédité, mécanismes moléculaires et maladies induites |
| Bibliographie | <p>Le cours est donné en auditoire avec un support sur Moodle UCL:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Documents: Dias du cours - Forum - Suggestion des livres de références (disponible à la bibliothèque centrale de l'UCL). <p>New Clinical Genetics 4th Ed., Andrew Read & 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 |

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