




3.00 crédits	30.0 h	Q1
--------------	--------	----

Enseignants	Nassogne Marie-Cécile ;
Langue d'enseignement	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Thèmes abordés	Le premier cours rappelle les notions de base de génétique, les mutations et leurs conséquences et les modes de transmission des caractères génétiques : dominante, récessive, liée au sexe et mitochondriale. Lors des cours suivants, les groupes majeurs d'erreurs innées du métabolisme seront étudiés par voie métabolique: acides aminés, hydrates de carbone, lipides, purines et pyrimidines, porphyries, neurotransmetteurs. Les maladies touchant les organites intracellulaires, mitochondries, peroxisomes et lysosomes, sont également décrites de même que les défauts congénitaux de la glycosylation. Chaque groupe de maladies est abordé en mettant en relation les voies biochimiques concernées, avec les présentations clinique et biologique, les mécanismes physiopathologiques, l'approche diagnostique, le traitement, le pronostic et les anomalies génétiques. Lors des deux derniers cours, les maladies métaboliques sont revues à partir de l'étude du diagnostic différentiel de présentations cliniques et biologiques.
Acquis d'apprentissage	<b>A la fin de cette unité d'enseignement, l'étudiant est capable de :</b> 1 Introduire l'étudiant à la connaissance des maladies causées par des erreurs innées du métabolisme.
Modes d'évaluation des acquis des étudiants	L'examen se déroule en deux parties : 1. Examen écrit à livre ouvert 2. Présentation orale en duo d'une durée de 10 minutes sur un article proposé par le professeur
Méthodes d'enseignement	Cours interactif avec exposé de notions théoriques, cas cliniques et discussion
Contenu	Le premier cours rappelle les notions de base de génétique, les mutations et leurs conséquences et les modes de transmission des caractères génétiques : dominante, récessive, liée au sexe et mitochondriale. Lors des cours suivants, les groupes majeurs d'erreurs innées du métabolisme seront étudiés par voie métabolique: acides aminés, hydrates de carbone, lipides, purines et pyrimidines, porphyries, neurotransmetteurs. Les maladies touchant les organites intracellulaires, mitochondries, peroxisomes et lysosomes, sont également décrites de même que les défauts congénitaux de la glycosylation. Chaque groupe de maladies est abordé en mettant en relation les voies biochimiques concernées, avec les présentations clinique et biologique, les mécanismes physiopathologiques, l'approche diagnostique, le traitement, le pronostic et les anomalies génétiques. Lors des deux derniers cours, les maladies métaboliques sont revues à partir de l'étude du diagnostic différentiel de présentations cliniques et biologiques.
Ressources en ligne	Les exposés sont disponibles sur Moodle
Autres infos	Les notions de base en biochimie et biologie cellulaire requises sont celles des étudiants des baccalauréats en médecine, pharmacie ou dentisterie. Les fichiers PowerPoint présentés au cours sont disponibles sur icampus.
Faculté ou entité en charge:	SBIM

<b>Programmes / formations proposant cette unité d'enseignement (UE)</b>				
Intitulé du programme	Sigle	Crédits	Prérequis	Acquis d'apprentissage
Master [120] en sciences biomédicales	SBIM2M	3		
Master [120] en biochimie et biologie moléculaire et cellulaire	BBMC2M	3		
Master [60] en sciences biomédicales	SBIM2M1	3		
Master de spécialisation en biologie clinique	BICL2MC	3		