



## MD

### BCMM2130 Biochimie des maladies métaboliques

[30h] 2 crédits

Cette activité se déroule pendant le 1er semestre

**Enseignant(s):** Marie-Cécile NASSOGNE, Marie-Françoise Vincent

Langue d'enseignement : français

Niveau : cours de 2ème cycle

#### Objectifs (en terme de compétences)

Introduire l'étudiant à la connaissance des maladies causées par des déficiences enzymatiques héréditaires, appelées aussi erreurs innées du métabolisme.

#### Objet de l'activité (principaux thèmes à aborder)

Le cours est divisé en quatre parties. La première consiste en un rappel des notions de base de la génétique, les mutations et leurs conséquences et la transmission des caractères génétiques dominants, récessifs et liés au sexe. La seconde comporte l'étude détaillée de quelques maladies métaboliques héréditaires, glycogénoses, galactosémie, intolérance au fructose, phénylcétonurie, goutte et des notions concernant quelques maladies connexes. La troisième est consacrée à la pathologie liée aux troubles de la fonction d'organites intracellulaires: maladies lysosomiales, peroxysomiales, mitochondriales et défauts de fonctionnement du reticulum endoplasmique. La dernière est centrée sur l'attitude médicale pratique devant une pathologie héréditaire: moyens de diagnostic (y compris le diagnostic prénatal), recherche des hétérozygotes, screening systématique en période néo-natale, utilisation de la génétique moléculaire, possibilités thérapeutiques. La méthode est celle d'exposés faits par l'enseignant, soutenus par des exemples cliniques, incorporant des données de biochimie, biologie cellulaire, biologie clinique et des documents ultra structuraux. Les étudiants disposent d'un syllabus et de références à la littérature scientifique récente.

#### Résumé : Contenu et Méthodes

Après un rappel des notions essentielles de génétique humaine, sont traitées: les principales anomalies héréditaires du métabolisme des acides aminés (phénylcétonurie, tyrosinémie,...), des hydrates de carbone (glycogénoses, galactosémie,...) et des lipides (déficits d'oxydation des acides gras), ainsi que celles des fonctions lysosomiales, peroxysomiales et mitochondriales. Au départ des notions acquises aux cours de biochimie générale, les manifestations cliniques, mécanismes physiopathologiques, méthodes de diagnostic, lésions du gène, traitement et pronostic de ces enzymopathies génétiques sont expliqués.

#### Autres informations (Pré-requis, Evaluation, Support, ...)

Les notions de base en biochimie et biologie cellulaire requises sont celles des étudiants des candidatures en médecine, pharmacie ou dentisterie. Aucune formation préalable dans les domaines de la pathologie ou de la médecine n'est exigée. L'examen (présentation écrite, présentation orale) peut porter également, si l'étudiant le désire, sur un bref travail personnel à propos d'une des maladies métaboliques humaines qui n'a pas fait l'objet d'un exposé au cours de l'année / - notions de biochimie normale dans le domaine du métabolisme intermédiaire; - notions élémentaires de génétique et de biologie moléculaire. Examen à livre ouvert avec préparation écrite. Un travail personnel peut être préparé par les étudiants intéressés par une des maladies métaboliques héréditaires humaines qui n'a pas été abordée au cours. / Le cours se donne tous les mardis pendant le premier semestre, de 16 à 18 h Local: ICP 75/-1 Un syllabus schématique est mis à la disposition des étudiants.

#### Autres crédits de l'activité dans les programmes

**BIOL22/A** Deuxième licence en sciences biologiques (Biologie moléculaire, cellulaire et humaine)

**NUT22** Deuxième licence en sciences biomédicales (nutrition humaine) (2 crédits) Obligatoire