

Faculté de médecine



BCMM2130 Biochimie des maladies métaboliques

[30h] 2 crédits

Cette activité se déroule pendant le 1er semestre

Enseignant(s): Marie-Cécile Nassogne (coord.), Marie-Françoise Vincent

Langue d'enseignement : français

Niveau : Deuxième cycle

Objectifs (en termes de compétences)

Introduire l'étudiant à la connaissance des maladies causées par des erreurs innées du métabolisme.

Objet de l'activité (principaux thèmes à aborder)

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.

Résumé : Contenu et Méthodes

Ce cours aborde les aspects cliniques, biochimiques, génétiques et thérapeutiques des principales erreurs innées du métabolisme.

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

Les notions de base en biochimie et biologie cellulaire requises sont celles des étudiants des baccalauréats en médecine, pharmacie ou dentisterie.

Examen oral après une préparation écrite à livre ouvert.

Le cours se donne tous les mardis pendant le premier semestre, de 16 à 18 h Local: ICP 75/-1.

Les fichiers PowerPoint présentés au cours sont disponibles sur icampus.

Autres crédits de l'activité dans les programmes

BIOL22/A	Deuxième licence en sciences biologiques (Biologie moléculaire, cellulaire et humaine)	(2 crédits)	
FARM31DS/AN	Première année du diplôme d'études spécialisées en sciences pharmaceutiques (analyses biologiques)	(2 crédits)	Obligatoire
MED12BA	Deuxième année de bachelier en médecine	(2 crédits)	
MED13BA	Troisième année de bachelier en médecine	(2 crédits)	
NUT22	Deuxième licence en sciences biomédicales (nutrition humaine)	(2 crédits)	Obligatoire