

2 crédits	15.0 h	Q1
-----------	--------	----

Enseignants	De Leener Anne ;Sznajer Yves coordinateur ;Vikkula Miikka ;
Langue d'enseignement	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Préalables	Avoir réussi le cours WMDS1312.
Thèmes abordés	<p>L'enseignement poursuit celui du cours de génétique médicale 1 (WMDS1312). Le cours vise à approfondir les connaissances de l'étudiant en médecine génétique.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Conseil génétique</li> <li>- Spécificité de la consultation génétique</li> <li>- Techniques de génétique</li> <li>- Indications et spécificité des tests</li> <li>- Interprétation des tests cytogénétiques</li> <li>- Interprétation des tests de génétique moléculaire</li> <li>- Approches cliniques 1</li> <li>- Approches cliniques 2</li> <li>- Diagnostic anténatal: indications</li> <li>- Diagnostic anténatal: techniques</li> <li>- Prédilection génétique au cancer</li> <li>- Diagnostic présymptomatique au cancer</li> <li>- Mutations acquises dans les maladies non-cancéreuses</li> <li>- Ethique</li> </ul>
Acquis d'apprentissage	<p>Au terme du cours, l'étudiant de Master en Médecine est (devrait être) capable de</p> <p>Savoir dessiner un arbre généalogique</p> <p>Définir le mode de transmission le plus probable d'une affection génétique à partir d'une histoire familiale</p> <p>Estimer le risque de transmission d'une affection génétique</p> <p>Définir la pénétrance et l'expressivité</p> <p>Définir les <b>limites</b> du conseil génétique</p> <p>Définir les <b>étapes du diagnostic</b> d'une affection génétique</p> <p>Définir les <b>implications</b> pour le patient et sa famille</p> <p>Définir les aspects <b>psychosociaux</b></p> <p>Connaître le principe de base des principales techniques d'analyse du génome</p> <p>Appliquer les règles de <b>nomenclature</b> INAMI en vigueur.</p> <p>Identifier au travers de différents cas cliniques <b>les types d'analyses à prescrire</b>.</p> <p>Interpréter des tests cytogénétiques et de génétique moléculaire</p> <p>Intégrer <b>anamnèse</b>, examen clinique, résultat de laboratoire et conseil génétique</p> <p>1 Connaître la distinction entre malformation, dysplasie, disruption, association, syndrome, et spectre</p> <p>Savoir faire et interpréter un diagnostic anténatal</p> <p>Connaissances des <b>principes</b> de base de la <b>prédisposition</b> génétique au cancer</p> <p>Compréhension des principaux éléments de la relation <b>génotype-phénotype</b> dans les syndromes de prédisposition génétique au cancer</p> <p>Démarche diagnostique et prise en charge des sujets prédisposés au cancer</p> <p>Intégrer les bases génétiques de <b>l'oncogenèse acquise</b></p> <p>Application à la prise en charge des <b>hémopathies malignes</b></p> <p>Intégrer la notion de <b>mutation somatique</b> (mutations acquises) comme cause <b>des maladies non-héréditaires</b>, développementales, avec des phénotypes variables.</p> <p>Intérêt pour le diagnostic, la prise en charge et la <b>médecine personnalisée</b></p> <p>Connaître les 25 <b>recommandations européennes</b> régissant la prescription, l'utilisation et les indications des tests génétiques</p> <p>Savoir vérifier la conformité/le bien fondé (éthique) d'une demande d'analyse génétique dans un contexte précis</p> <p>Au terme de mon cours, l'étudiant de Master en Médecine est capable de.</p>

	<p>L'étudiant sera amené progressivement à intégrer toutes les notions des mises au point disponibles en génétique médicale. Il devrait ainsi être en mesure de conduire une consultation de génétique, et donc de reconstruire l'histoire familiale, à postuler le mode d'hérédité, la mise au point à prescrire, à peser les indications des tests et leur rendu de résultat pour un conseil génétique précis et dans le respect des règles éthiques</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Expliquer sur quelle base l'ADN (le génome) porte l'information</li> <li>- Nommer les principaux sous-types d'anomalies chromosomiques et donner des exemples de syndromes chez l'homme</li> <li>- Être en mesure d'expliquer l'origine de la survenue d'une anomalie chromosomique de nombre et de la structure des chromosomes</li> <li>- Être en mesure d'expliquer la survenue d'une microdélétion, d'une microduplication, d'une variation du nombre de copies avec les outils et limites d'interprétation et de préciser le conseil génétique selon le contexte médical (prénatal, post natal)</li> <li>- Être en mesure d'expliquer la survenue d'un changement au niveau génique lors de la mise au point diagnostique devant une présentation clinique claire</li> <li>- A partir de cela, être capable de présenter au patient concerné les recommandations et approches pour le risque de transmission individuel et/ou pour des apparentés et de pouvoir précisément le définir selon le lien de parenté</li> <li>- Pouvoir expliquer les différentes méthodes de mise au point diagnostique de ces analyses de génétique moléculaires et leurs indications et limites</li> <li>- Intégrer les démarches de mise au point diagnostique pour des affections dans un cadre prédictif ou présymptomatique</li> </ul> <p>A partir de la connaissance des principes éthiques sous jacent à la prescription d'analyses génétiques, pouvoir mesurer la pertinence et les indications dans un contexte prédictif, présymptomatique et selon que le patient est mineur, capable de consentir, de donner son assentiment ou si le patient a un retard intellectuel.</p> <p>-----</p> <p><i>La contribution de cette UE au développement et à la maîtrise des compétences et acquis du (des) programme(s) est accessible à la fin de cette fiche, dans la partie « Programmes/formations proposant cette unité d'enseignement (UE) ».</i></p>
<p>Modes d'évaluation des acquis des étudiants</p>	<p>L'étudiant démontrera ses acquis dans les situations suivantes '                  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>Contenu</p>	<p>Le contenu des 15 chapitres s'étend de la manière dont une consultation de génétique se déroule à l'enseignement des mécanismes possibles d'apparition d'anomalies génétiques à l'origine de maladies et s'achève par la transmission des règles éthiques en application. La progression de l'enseignement intègre les connaissances acquises de la science des chromosomes (cytogénétique) à celle de l'étude des gènes (génétique moléculaire): du normal au pathologique, des techniques disponibles et de leurs limites. Le cours couvre les connaissances acquises chez l'homme en clinique médicale (survenue de maladies, syndromes et risques de transmission) dans les domaines héréditaire ou acquis (cancer).</p> <p>Conseil génétique                  Spécificité de la consultation génétique                  Techniques de génétique                  Indications et spécificité des tests                  Interprétation des tests cytogénétiques                  Interprétation des tests de génétique moléculaire                  Approches cliniques                  Approches cliniques                  Diagnostique anténatal: indications                  Diagnostique anténatal: techniques                  Prédisposition génétique au cancer (sein)                  Prédisposition génétique au cancer (colon)                  Mutations somatiques dans les maladies non-cancéreuses                  Diagnostique présymptomatique au cancer                  Ethique, consentements informés                  Questions &amp; réponses</p>

<p>Bibliographie</p>	<p>Le cours est donné en auditoire avec un support sur Moodle UCL:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Documents:             <ul style="list-style-type: none"> <li>o Dias du cours</li> </ul> </li> <li>- Forum</li> <li>- Suggestion des livres de références (disponible à la bibliothèque centrale de l'UCL).                      New Clinical Genetics 3d Ed., Andrew Read &amp; Dian Donnai ' Scion Publisher                      Version francophone: 'Génétique médicale: de la Biologie à la Clinique' ' De Boeck                      Human Molecular Genetics, Strachan and Read 3d Edit                      Genetics in medicine, Thompson and Thompson 7<sup>th</sup> Edition</li> </ul>
<p>Faculté ou entité en charge:</p>	<p>MED</p>

<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		