

2 crédits	20.0 h	Q2
-----------	--------	----

Enseignants	Vikkula Miikka ;
Langue d'enseignement	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Préalables	<p>Connaissances des notions de base de biologie moléculaire et statistiques équivalentes au cours de Biochimie métabolique MDS1212 et de Biologie Moléculaire SBIM1202. Le cours est complémentaire au cours de Biochimie (MDS1222)</p> <p><i>Le(s) prérequis de cette Unité d'enseignement (UE) sont précisés à la fin de cette fiche, en regard des programmes/formations qui proposent cette UE.</i></p>
Thèmes abordés	<p>L'enseignement poursuit celui du cours de Biochimie métabolique (MDS1212) et de Biologie Moléculaire (SBIM1202) et il est complémentaire au cours de Biochimie (MDS1222). Le cours vise à approfondir les connaissances de l'étudiant en médecine génétique. L'objectif est de comprendre la variabilité du génome humain, ses divers polymorphismes, et leurs fréquences et évolution, ainsi que l'importance des variations génétiques dans la variation phénotypique. Le cours comporte six grandes parties: (i) l'ADN (ii) les principes de caryotype normal et anormal (iii) transmission des caractères héréditaires (iv) les différents types de polymorphismes et leurs utilisations dans les analyses génétiques (v) méthodes de détection des marqueurs génétiques et (vi) les nouvelles technologies en génétique moléculaire (puce à ADN, séquençage à haut débit).</p>
Acquis d'apprentissage	<p>Au terme du cours, l'étudiant de médecine BAC3 est (devrait être) capable de</p> <ul style="list-style-type: none"> - Expliquer sur quelle base l'ADN (le génome) porte l'information - Décrire le caryotype normal chez l'homme et les méthodes de caractérisation en clinique (caryotypage et caryotypage moléculaire) - Nommer les principaux sous-types d'anomalies chromosomiques et donner des exemples de syndrome chez l'homme. - Décrire la compression de l'ADN et en expliquer l'importance - Décrire les quatre types principaux de polymorphismes dans le génome humain et en donner les caractéristiques - Décrire et expliquer les méthodes utilisées pour identifier / caractériser des polymorphismes et mutations dans le génome humain - Décrire les quatre modes d'hérédité rencontrée chez l'homme avec leurs critères et donner des exemples de maladies 1 - Décrire et expliquer la ségrégation indépendante et non indépendante - Décrire l'utilité des polymorphismes dans le génome humain - Décrire et expliquer les bases de l'approche de l'analyse de liaison - Décrire et expliquer les bases de l'approche de l'analyse d'association - Décrire et expliquer les bases de l'approche de l'analyse de perte d'hétérozygotie - Décrire et expliquer les mutations de novo et en donner des exemples - Décrire la loi de Hardy-Weinberg - Décrire les eQTL et leurs utilités <p>Décrire et expliquer l'utilité du séquençage à haut débit en médecine génétique</p> <ul style="list-style-type: none"> - D'interpréter les bases d'un rapport génétique de type caryotype, caryotype moléculaire ou séquençage (à haut débit) de ces patients - D'appliquer les notions de base en génétique dans l'examen clinique (histoire familiale) des patients - D'interpréter les résultats d'une analyse de liaison dans le contexte familial de ces patients - D'interpréter les données des analyses d'association dans les publications médicales <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>
Modes d'évaluation des acquis des étudiants	Examen écrit sous forme de questions à choix multiples.

Méthodes d'enseignement	<p>Exposés Magistraux :</p> <ul style="list-style-type: none"> - avec exemples et illustrations - avec analyse de cas (cliniques) - avec une approche systémique (normal/pathologique) <p>Utilisation d'une plateforme (Moodle) :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Dépôts de documents et diapos du cours - Dépôts d'exercices et de correctifs - Outils de communication : chat, forum, messagerie
Contenu	<p>1. Concepts - clé en génétique</p> <p>2. Maladies mendéliennes & analyse de liaison:</p> <ol style="list-style-type: none"> 2.1. Caryotype normal 2.2. Caryotype anormal 2.3. Vocabulaire: polymorphisme, gène, allèle, homozygote, hétérozygote 2.4. Génome en une (<10) copie (génome haploïde) 2.5. Génome modérément répétitif 2.6. Génome hautement répétitif 2.7. Dessiner un arbre généalogique - les symboles 2.8. Types d'hérédité 2.9. Ségrégation indépendante et non-indépendante 2.10. Analyse de liaison 2.11. Les cartes génétiques 2.12. Identification d'un individu (Médecine légale) 2.13. Calcul d'hétérozygotie 2.14. Analyse d'autozygotie (analyse de liaison) <p>3. Maladies non-mendéliennes (fréquentes) & analyse d'association :</p> <ol style="list-style-type: none"> 3.1. SNPs 3.2. Analyse d'association <p>4. Maladies & variants génétiques rares:</p> <ol style="list-style-type: none"> 4.1. CNVs <p>5. Séquençage à haut débit (NGS)</p> <p>6. Maladies & mutations somatiques</p> <ol style="list-style-type: none"> 6.1. Analyse de perte d'hétérozygotie 6.2. Cancer 6.3. Maladies développementales <ul style="list-style-type: none"> - second-hit - mutations somatiques <p>7. Autres paramètres d'hérédité</p> <ol style="list-style-type: none"> 7.1. Facteurs susceptibles de modifier le phénotype 7.2. Loi de Hardy-Weinberg 7.3. eQTL 7.4. Découvertes récentes <p>8. Médecine personnalisée: approches génomiques</p>
Ressources en ligne	<p>Outils de communication : chat, forum, messagerie</p> <ul style="list-style-type: none"> - Syllabus (Notes de cours vérifié)(Moodle) - Dias du cours (Moodle) <p>Le livre Pasternak contient des questions et le livre Thompson & Thompson contient des questions et réponses pour l'auto-apprentissage après chaque chapitre.</p>
Bibliographie	<ul style="list-style-type: none"> • Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. Genetics in Medicine Editeur: Thompson & Thompson, 7e édition (2007) <p>Jack Pasternak : Génétique moléculaire humaine : une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires Editeur: De Boek (2003) Chapitres: 1-3(p.3-80), 5.1, 5.4, 5.6, 5.7, 6 (p.161-183)</p> <p>Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. Genetics in Medicine Editeur: Thompson & Thompson, 7e édition (2007)</p> <p>Human Molecular Genetics, Strachan and Read 3d Edit</p> <p>Genetics in medicine, Thompson and Thompson 7th Edition</p> <ul style="list-style-type: none"> - Syllabus (Notes de cours vérifié)(Moodle) - Dias du cours (Moodle)

Faculté ou entité en charge:	MED
------------------------------	-----

Programmes / formations proposant cette unité d'enseignement (UE)				
Intitulé du programme	Sigle	Crédits	Prérequis	Acquis d'apprentissage
Bachelier en sciences biomédicales	SBIM1BA	2	WMD1120 ET WMD1106 ET WFARM1221S ET WSBIM1226 ET WMDS1211 ET WFARM1247	