

2.00 crédits

15.0 h

Q2

Enseignants	De Leener Anne ;Sznajder Yves (coordinateur(trice)) ;
Langue d'enseignement	Français
Lieu du cours	Bruxelles Woluwe
Thèmes abordés	Le diagnostic anténatal, l'oncogénétique, la génétique des retards mentaux, les maladies mitochondriales, les mécanismes épigénétiques, les organes et structures de fonctionnement de la génétique en Belgique et en Europe, les spécificités de la consultation en génétiques et les principes éthiques propres à la génétique
Acquis d'apprentissage	A la fin de cette unité d'enseignement, l'étudiant est capable de : • Connaître les modes de transmission mendélienne et non mendélienne • Recueillir les antécédents familiaux pertinents, dessiner et interpréter un arbre généalogique au départ de l'histoire familiale • Connaître les contextes principaux qui suggèrent une éventuelle maladie génétique • Identifier les principales maladies génétiques fréquentes, comprendre leur mode de transmission, les principes de dépistage, ainsi que leur impact médical et familial • Connaître la définition d'une maladie rare, caractéristiques générales, problèmes spécifiques rencontrés, organisation des soins • Connaître quand et comment prescrire un test génétique (consentement informé, test génétiques chez les mineurs, informations cliniques, etc) • Définir les concepts de tests génétiques diagnostiques, prédictifs et présymptomatiques et les recommandations associées • Différencier les contextes d'indication et les spécificités des diagnostics préimplantatoire, prénatal et postnatal • Comprendre les principales techniques génétiques, leur indications, avantages et limites • Connaître les types de variants et leur classification; différencier variant germlinal et variant en mosaïque • Comprendre le résultat d'une analyse génétique et ses limites • Connaître les principales bases de données cliniques (ex : Orphanet, OMIM) et de laboratoire (ex. ClinVar, gnomAD), les registres (ex. registre des maladies rares) et associations de patients (RadiOrg, associations spécifiques) • Connaître les règles de base du conseil génétique : estimer le risque de transmission d'une affection génétique pour le patient et ses apparentés, en intégrant les concepts de 'pénétrance' et 'd'expressivité' • Connaître les principes des traitements innovants et leurs perspectives thérapeutiques
Modes d'évaluation des acquis des étudiants	Questionnaire à choix de réponses multiples
Méthodes d'enseignement	Cours magistral - en bi modal (présentiel et distanciel) La dernière heure de cours est une séance interactive de : • questions /réponses • plusieurs exemples de questions reprenant le canevas qui sera utilisé pour l'évaluation des connaissances
Contenu	- Formation de généticien clinicien : cadre légal et organisation en Belgique et en Europe (Certifications nationales et internationales) - Concepts fondamentaux de la consultation génétique: du diagnostic au conseil génétique (anamnèse personnelle et familiale, arbre généalogique (symboles normalisés) et consentements éclairés) - Nomenclature INAMI - Maladie génétique - conséquences médicales, planification familiale et choix reproductifs - Mise en applications des concepts fondamentaux liés aux modes de transmission : 1. conventionnels mendéliens : autosomique dominant, autosomique récessif, lié à l'X 2. - non conventionnels: mitochondrial, mécanismes épigénétiques, expansion de triplets, hérédité multifactorielle 3. estimer le risque de transmission d'une affection génétique pour le patient et ses apparentés - incluant les notions de base du conseil génétique et en intégrant les concepts de 'pénétrance' et 'd'expressivité' - Principales techniques d'analyses génétiques - indications et limites : caryotype conventionnel, caryotype moléculaire, hybridation in situ 'FISH', séquençage : Sanger, NGS ciblé (panels) et non ciblé: 'whole exome' et 'whole génome'

	- Interprétation des résultats des analyses cytogénétiques et de génétique moléculaire : types de variants, classification ACMG, outils bio-informatiques, bases de données CLINVAR, GnomAD, Varsome, Decipher ; variant germlinal versus variant en mosaïque - Maladies génétiques fréquentes (ex : CFTR, Drépanocytose (thalassémies), X fragile (et maladies à triplets), hémochromatose, hypercholestérolémie) - Principe/application du dépistage pré conceptionnel ('BeGECS') - Principes et approches du Diagnostic pré implantatoire (DPI) - Maladies rares : définition, plan belge, errance diagnostique, amélioration diagnostique (nouvelles technologies), Associations de patients, aspects psycho sociaux, Réseau de référence (ERN) - Diagnostic antenatal : dépistage, méthodes diagnostiques (indications/limitations), mise au point, interprétations - Indications et motifs de consultation en onco-génétique: principes et approches des prédisposition aux cancers du sein, de l'ovaire; outil informatique de calcul de risque, syndromes rares de prédisposition aux cancers - Aspects éthiques, légaux et pratiques de la prescription d'un test génétique - Traitements innovants et perspectives thérapeutiques
Ressources en ligne	Cours disponibles sur Moodle
Bibliographie	Livres de références : "New Clinical Genetics, A guide to genomic medicine", Fourth Edition, Scion Publishing Ltd, October 2020 « Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics » second edition, Ed. Oxford University Press' (2017)
Autres infos	Pré-requis Connaissances fondamentales en génétique et en biologie moléculaire dispensées durant le cycle de Bachelier.
Faculté ou entité en charge:	MED

Programmes / formations proposant cette unité d'enseignement (UE)				
Intitulé du programme	Sigle	Crédits	Prérequis	Acquis d'apprentissage
Master [180] en médecine	MD2M	2		