

Tronc Commun : S1
Module : bases de la génétique médicale et moléculaire

Responsables Pr Philip, Pr Krahn

Acquis d'apprentissage

Connaitre

- les bases de la génétique moléculaire (architecture et régulation du génome)
- les mécanismes mutationnels
- les principes des techniques d'analyse moléculaire et cytogénétique

Connaitre les de l'hérédité monogénique et de l'hérédité mitochondriale et être capable de faire un calcul de risque simple

Pédagogie mise en oeuvre

Cours interactifs

Travaux dirigés encadrés par des généticiens cliniciens et biologistes

Un résumé de quelques phrases du contenu de l'UE

Ce module permet à l'étudiant d'acquérir toutes les connaissances de base lui permettant dans la suite de son cursus de comprendre des enseignements intégrant des principes de génétique.

Il comprend une partie sur le génome normal (architecture et régulation) et pathologique (mécanismes mutationnels et techniques d'études) et une sur la génétique formelle et la génétique des populations.

Les modalités de l'évaluation de l'UE

Examen écrit d'une heure (Cas cliniques)

Noté sur 20

Lundi 1 octobre 2018	9h30-10h30	Test de connaissances générales en génétique médicale	N Philip	CNU 4704
	10h30-12h15	Structure du génome	P Bourgeois	APHM
	13h30-15h30	Les acides nucléiques : des molécules informationnelles	A Barlier	CNU 4401
	15h45-17h	Structure et régulation du gène	P Bourgeois	APHM
Mardi 2 octobre 2018	9h30-12h30	Hérédité mendélienne autosomique	N Philip	CNU 4704
	14h-15h30	Hérédité mendélienne liée au chromosome X	N Philip	CNU 4704
	15h45-18h	Hérédité non-traditionnelle: DUP, empreinte génomique parentale, mosaïques	N Philip	CNU 4704
Mercredi 3 octobre 2018	9h30-11h	Mécanismes moléculaires de la traduction	A Barlier	CNU 4401
	11h15-12h30	Les mutations instables ou dynamiques	K NGuyen	CNU 4704
	13h30-15h15	Anomalies génétiques à l'échelle des gènes et nomenclature associée	M Krahn	CNU 4704
	15h30-17h30	Techniques d'analyse en génétique moléculaire	M Krahn	CNU 4704
Jeudi 4 octobre 2018	9h30-12h30	Le caryotype normal et pathologique. Techniques de cytogénétique	C Missirian J Mortreux	APHM AMU/APHM
	14h-16h	Introduction à la bioinformatique	C Beroud	CNU 4704
	16h-17h	Inactivation du chromosome X	J Mortreux	AMU/APHM
Lundi 8 octobre 2018	9h30-11h15	Génétique des populations. Mutations, sélection, dérive génétique Consanguinité	R Bernard F Riccardi	CNU 4704 AMU/APHM
	11h30-12h30	Hérédité mitochondriale	K NGuyen	CNU 4704
	14h-17h	TD de cytogénétique et de génétique moléculaire	J Mortreux M Cerino M Krahn	AMU/APHM AMU/APHM CNU 4704