

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

MASTER 1 : BIOLOGIE ET SANTE (AMU)
Parcours : Sciences de la Santé et du Développement à l'International
UE : Bases de la génétique médicale et moléculaire
MASTER 1 : PHYSIOLOGIE DE LA NUTRITION ET SANTE (UO1 ABB)
UE : Génétique Humaine
Responsables : Pr Philip, Pr Krahn, Pr Mesli
Année universitaire : 2018-2019

Lundi 01 octobre 2018	08h30-09h30	Test de connaissances générales en génétique médicale	N Philip
	09h30-11h15	Structure du génome	P Bourgeois
	12h30-14h30	Les acides nucléiques : des molécules informationnelles	A Barlier
	14h45-16h00	Structure et régulation du gène	P Bourgeois
Mardi 02 octobre 2018	08h30-11h30	Hérédité mendélienne autosomique	N Philip
	13h00-14h30	Hérédité mendélienne liée au chromosome X	N Philip
	14h45-17h00	Hérédité non-traditionnelle: DUP, empreinte génomique parentale, mosaïques	N Philip
Mercredi 03 octobre 2018	08h30-10h00	Mécanismes moléculaires de la traduction	A Barlier
	10h15-11h30	Les mutations instables ou dynamiques	K N Guyen
	12h30-14h15	Anomalies génétiques à l'échelle des gènes et nomenclature associée	M Krahn
	14h30-16h30	Techniques d'analyse en génétique moléculaire	M Krahn
Jeudi 04 octobre 2018	08h30-11h30	Le caryotype normal et pathologique. Techniques de cytogénétique	C Missirian J Mortreux
	13h00-15h00	Introduction à la bioinformatique	C Beroud
	15h00-16h00	Inactivation du chromosome X	J Mortreux
Lundi 08 octobre 2018	08h30-10h15	Génétique des populations. Mutations, sélection, dérive génétique Consanguinité	R Bernard F Riccardi
	10h30-11h30	Hérédité mitochondriale	K N Guyen
	13h00-16h00	TD de cytogénétique et de génétique moléculaire	J Mortreux M Cerino M Krahn