

MASTER BIOLOGIE SANTE option BIOLOGIE

S2

TITRE DE L'ENSEIGNEMENT A CHOIX :

EC4. MALADIES GENETIQUES HUMAINES

UE 2.3 - CONCEPTS TRANSVERSAUX EN PATHOLOGIE

BCC2 : Intégrer les avancées récentes en biologie-santé dans un ou plusieurs domaines de spécialité pour interpréter des données et développer son expertise.

Enseignement **Choix**

Modalité d'enseignement : **Présentiel**

Langue de l'enseignement : Français

Responsable de l'enseignement : *Eric Adriaenssens* – eric.adriaenssens@univ-lille.fr

volume horaire	CM	C-TD	TD	TP	A distance	Total
Heures d'enseignement encadrées	14		13			27

Prérequis(s) : Connaissance en biologie cellulaire et moléculaire niveau Licence

Syllabus :

Les maladies humaines, excepté les maladies infectieuses, sont souvent causées par des désordres d'origines génétiques. Cependant, les mutations (ponctuelles, délétion, ...) ne sont pas les seules altérations pouvant provoquer des maladies génétiques. Dans cet EC, des exemples de maladies provoquées par des problèmes d'épissage, des phénomènes d'haploinsuffisance, d'hétérogénéité génétique et allélique seront donnés.

Description :

- Part des gènes, modes de transmission, notions d'hétérogénéité génétique et allélique
- Méthodes d'exploration des lésions géniques et chromosomiques
- NGS, bases de données
- Génome mitochondrial et maladies mitochondriales
- Maladies causées par instabilité et expansion de triplets nucléotidiques
- Epissage / spliceosome et pathologie
- Empreinte génomique et pathologies associées
- Inactivation du chromosome X et pathologies

Compétences travaillées :

- Détermination des différentes causes de maladies génétiques chez l'Homme
- Détermination des méthodes permettant la découverte des causes génétiques des maladies.
- Mise en œuvre de ces méthodes et analyse des résultats.

Modalités d'évaluation

30 % CC (présentations en TD), 70 % CT (CM et TD).

Descriptifs des enseignements

[illegible]