

Màj 10/06/2022

UE 1.4. Disciplinaire thématique – Approfondissement

6 ECTS

EC5 : Maladies génétiques humaines

Équipe pédagogique : Florence Petit, Jamal Ghoumid, Thomas Smol, Clémence Vanlerberghe, Luisa Marsili

Contact : eric.adriaenssens@univ-lille.fr

Résumé

L'objectif de cet enseignement est de décrire les différents types de pathologies génétiques humaines. Un exemple de chaque type (maladie monogénique, polygénique, associée à un dosage génique (empreinte parentale), à une haploinsuffisance, ...) sera détaillé par des cliniciens.

Objectifs pédagogiques :

A l'issue de cet enseignement, les étudiants auront une vision globale des différents types de pathologies génétiques humaines. Outre la description des différents mécanismes impliqués dans les maladies génétiques humaines, la description des méthodes d'analyses en fonction du type de pathologie sera enseignée.

Bloc de Compétences et de Connaissances-BCC 1 : Connaitre les concepts de base en Biologie Santé

Compétences acquises (directes/indirectes) :

Cet enseignement contribue à fournir les compétences pour contribuer à une activité de recherche en Biologie-Santé (BC1), en préparant les étudiants à :

- cerner les enjeux de la recherche en Biologie-Santé ;
- organiser une veille bibliographique de la littérature scientifique internationale ;
- fonder des hypothèses sur les concepts les plus récents en recherche Biologie-Santé.

Prérequis :

Licence de Biologie ou de Biochimie. UE de génétique.

Programme succinct :

- Descriptions des mécanismes impliqués dans les maladies génétiques humaines.
- Descriptions des méthodes d'analyses (NGS...)
- Edition du génome et thérapie génique
- Modélisation des maladies génétiques humaines

Contrôle des connaissances : contrôle continu 30% - terminal écrit 70%