

UE 1.3. Disciplinaire thématique

6 ECTS

## EC2 : Génétique et Bases Moléculaires des Pathologies

Équipe pédagogique : Pascal Pigny ; Jamal Ghoumid ; Florence Petit ; Julie Leclerc.

Contacts : [florence.petit@chru-lille.fr](mailto:florence.petit@chru-lille.fr) / [pascal.pigny@chru-lille.fr](mailto:pascal.pigny@chru-lille.fr)

### Résumé

Cet enseignement constitutif apporte des connaissances approfondies sur les bases génétiques et moléculaires des pathologies constitutionnelles et acquises.

### Objectifs

Cet EC a pour objectifs d'apprendre à l'étudiant, à partir de notions théoriques et d'exemples en pathologie humaine, à connaître les bases moléculaires des maladies génétiques depuis l'anomalie génétique jusqu'à ses conséquences à l'échelle de la protéine et sur la cellule, à percevoir toute la complexité des mécanismes impactant le gène et/ou son environnement (anomalies génomiques, anomalies de régulation), à connaître les méthodes d'analyse du génome actuellement disponibles, leurs éventuelles difficultés d'interprétation et leurs applications en recherche. Le but est de compléter les connaissances des étudiants en génétique et sur les bases moléculaires des pathologies, et de les préparer à aborder une problématique de recherche comme ils pourront le faire lors d'un Master2.

### pédagogiques

:

### Bloc de Compétences et de Connaissances-BCC 1 : Connaître 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 :

Avoir suivi au 1er semestre l'un des EC suivants est fortement conseillé, bien que non obligatoire (évaluation sur dossier) :

- UE1.1-EC1 : Gènes, Génome et Biomolécules
- UE1.1-EC2 : Stratégies d'étude des fonctions cellulaires

#### Contenu :

- Introduction à la génétique des maladies humaines
- Bases moléculaires des pathologies constitutionnelles
- Génétique moléculaire du cancer
- Médecine personnalisée et thérapie

#### Contrôle des connaissances :

- 30% contrôle continu, 70% examen terminal