

Canalopathies

Niveau d'étude
Bac +5

ECTS
3 crédits

Composante
**Sciences Fondamentales
et Appliquées**

Période de l'année
Semestre 3

En bref

- # **Méthode d'enseignement:** En présence
- # **Organisation de l'enseignement:** Formation initiale
- # **Ouvert aux étudiants en échange:** Non
- # **Référentiel ERASMUS:** Sciences biologiques et apparentées

Présentation

Description

L'UE décrira les concepts et l'état des connaissances sur les canalopathies, c'est-à-dire les maladies humaines provoquées par des anomalies génétiques des gènes des canaux ioniques (Cardiopathies, Myotonies, Mucoviscidose, Cancers). L'enseignement se fera notamment grâce à une analyse approfondie d'articles scientifiques de recherche mettant en lumière les méthodes d'études, les mécanismes moléculaires des canaux ioniques et leurs dérèglements. Quelques exemples seront pris pour illustrer la méthodologie. Enfin, deux intervenants extérieurs feront le point sur des questions complémentaires liées à l'UE et permettront de stimuler des échanges/questions. Les TD seront consacrés à l'analyse d'articles de recherche et à l'élaboration d'un programme de recherche.

Objectifs

Comprendre les mécanismes cellulaires et moléculaires impliqués dans une canalopathie. Savoir analyser les conséquences phénotypiques d'une mutation génétique sur un gène de canal ionique. Etre capable de construire un programme de recherche permettant de les étudier.

Heures d'enseignement

Canalopathies - PPDPP	Pédagogie par projet	5h
Canalopathies - CM	CM	20h

Pré-requis nécessaires

Niveau M1 physiologie et physiopathologie, avec des notions en biologie et physiologie cellulaires et moléculaires

Programme détaillé

Canalopathies chlorures, épithéliales et musculaires (F. Becq, 6h CM)

Concepts généraux des canalopathies chlorures

Anomalies du canal musculaire CIC1 et myotonies

Canalopathies épithéliales (Mucoviscidose, pathologies rénales)

Pharmacologie et thérapeutiques

Canalopathies cardiaques (P. Bois, 6h CM + 5h TD)

Rappels généraux sur les canaux cardiaques et mécanistique

Les canaux pacemaker (cœur et cerveau)

Les longs QT

Le syndrome d'Andersen

Canalopathies des jonctions gap (M. Mesnil, 4h CM)

Rappels généraux sur la structure moléculaire et les fonctions des jonctions gap

Exemples de pathologies associées aux mutations de gènes de connexines (protéines des jonctions gap)

Séminaires de recherche (4h par par des intervenants extérieurs) avec des exemples de canalopathies

Canaux SK3 et cancers

Canaux ioniques dans l'HTAP

Compétences visées

Connaissances actuelles du concept de canalopathie humaine (compréhension des mécanismes moléculaires)
Pharmacologie personnalisée et thérapie des canalopathies.

Compétences scientifiques méthodologiques et techniques dans l'études des maladies génétiques des canaux ioniques.

Analyse et critique expérimentales.