

Aspects moléculaires des pathologies d'origine génétique

Niveau d'étude
Bac +4

ECTS
3 crédits

Composante
**Sciences Fondamentales
et Appliquées**

Période de l'année
Semestre 2

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

Les enseignements de l'UE présenteront une vision intégrée des pathologies humaines allant du gène au phénotype : description de la pathologie, recherche des gènes impliqués et mise en évidence des mécanismes moléculaires sous-jacents et recherche de thérapies ciblées.

Objectifs

L'objectif de cette UE est de permettre aux étudiants d'utiliser les connaissances acquises pour aller vers une meilleure compréhension des pathologies humaines d'origine génétique. Ainsi, ils appréhenderont l'impact

de dérégulations moléculaires et cellulaires sur le fonctionnement de l'organisme et sur l'apparition des symptômes pathologiques

Heures d'enseignement

Anomalies génétiques et pathologies - TP	TP	9h
Anomalies génétiques et pathologies - TD	TD	2h
Anomalies génétiques et pathologies - CM	CM	14h

Pré-requis nécessaires

Posséder des connaissances de base (niveau Licence) en biologie cellulaire et moléculaire

Programme détaillé

Dans une première partie, le cours décrira les principales anomalies génétiques décelées chez l'Homme et à l'origine de dérégulations cellulaires et de pathologies ayant des symptômes spécifiques. Les approches ayant permis la découverte de ces anomalies seront décrites. Les principales pathologies étudiées seront : les Trisomies, le syndrome X-fragile, la maladie de Huntington, la mucoviscidose, les pathologies mitochondriales et lysosomales et les maladies

généétiques multifactorielles, comme la schizophrénie
Seront aussi décrits les modèles animaux de ces pathologies
obtenus par transgénèse et les principales approches
de thérapies génique et/ou cellulaire à l'étude dans les
laboratoires de recherche. Travaux Pratiques : Etudes de
modèles cellulaires et/ou intégrés de ces pathologies.

Informations complémentaires

Des enseignants des Facultés de Sciences Fondamentales
et de Médecine/Pharmacie participeront aux enseignements
de cette UE.

Compétences visées

Connaissances approfondies des pathologies d'origine
génétique et des mécanismes conduisant de l'anomalie
génétique jusqu'aux dérégulations cellulaires et aux
symptômes.

Capacité d'analyse et d'interprétation de résultats
scientifiques.