

## Descriptif d'une séquence de formation

### Plan du cours: 2013 - 2014

#### « Génétique médicale »

##### I. Informations de base

- **Matière d'enseignement:** Génétique Médicale
  - **Public cible:** Quatrième année de Médecine
  - **Nombre d'étudiants:** 188
  - **Enseignant coordonnateur de la matière:** Pr. Mohammed Bellaoui
  - **Enseignants de la matière:** Pr. Mohammed Bellaoui, Pr. Karim Ouldim
  - **Volume horaire:** 30 heures
- Partie 1:** Pr Bellaoui (22 heures)
- Partie 2:** Pr Ouldim (8 heures)

##### 2. Visées de l'apprentissage

###### L'objectif général:

L'objectif de ce module est de donner au futur médecin les notions fondamentales de la génétique et de développer chez lui la maîtrise des connaissances nécessaires pour le diagnostic et la prévention des maladies à composante génétique.

###### Les objectifs spécifiques:

L'objectif de ce module est de permettre au futur médecin de maîtriser les bases cellulaires et moléculaires de l'hérédité, comprendre les grands principes qui régissent la transmission des caractères génétiques en relation avec la théorie chromosomique de l'hérédité, d'acquérir des connaissances sur les différentes applications de la génétique en médecine et d'aborder les techniques de diagnostic de génétique et de Biologie moléculaire.

### 3. Contenus

#### **I. Notions de Génétique formelle:**

- 1-1- Théorie chromosomique de l'hérédité
- 1-2- Locus, génotype et phénotype
- 1-3- Mutations
- 1-4- Influence des allèles sur les phénotypes
- 1-5- Interaction des allèles
- 1-6- Les variations génétiques entre les individus

Polymorphisme, Single-Nucleotide Polymorphism

#### **2- Les maladies chromosomiques:**

- 2-1- Définitions
- 2-2- Méthode d'exploration des maladies chromosomiques

Cytogénétique conventionnelle (citer les étapes de réalisation d'un caryotype métaphasique, connaître la nomenclature des bandes chromosomiques) - Chromosome fluorescence in situ hybridization - Chromosome painting - Comparative genome hybridization

#### **2-3- Anomalies du nombre des chromosomes:**

Syndrome du down - syndrome d'Edward - Syndrome de Patau - Anomalies du nombre des chromosomes sexuels (Syndrome de Klinefelter, Syndrome de Turner, Syndrome Triple X, Chromosome Y surnuméraire).

#### **2-4- Anomalies de structure des chromosomes:**

Délétion (exemple du syndrome du cri du chat) - Translocation (exemple de la LMC et la translocation du gène SRY)- Duplication (exemple de la duplication du gène HRE2 impliqué dans le cancer du sein) - Inversion (exemple de l'inversion du facteur HMGA2)

#### **2-5- Comparative genome hybridization microarray (CGH array)**

Principe de la CGH array - Application de la CGH array

#### **3- Les maladies monogéniques:**

- 3-1- Définitions
- 3-2- Les différents types de Mutations ponctuelles et leurs conséquences
- 3-3- Techniques de génétique moléculaire d'exploration des maladies monogéniques

Purification et extraction d'ADN humaine - méthodes de caractérisation des fragments d'ADN - PCR – PCR en temps réel - méthodes de séquençage.

### **3-4- Analyse des arbres généalogiques**

### **3-5- Désordres autosomiques récessifs:**

Transmission des traits autosomiques récessifs - Consanguinité - Exemples de traits autosomiques récessifs - Exemples de diagnostic moléculaire de traits autosomiques récessifs.

### **3-6- Désordres autosomiques dominants:**

Transmission des traits autosomiques dominants - Exemples de traits autosomiques dominants - Exemples de diagnostic moléculaire de traits autosomiques dominants.

### **3-7- Désordres récessifs liés à l'X :**

Transmission des traits récessifs liés à l'X - Exemples de traits récessifs liés à l'X - Exemples de diagnostic moléculaire de traits récessifs liés à l'X.

### **3-8- Désordres dominants liés à l'X:**

Transmission des traits dominants liés à l'X - Exemples de traits dominants liés à l'X - Exemples de diagnostic moléculaire de traits dominants liés à l'X.

### **3-9- Consultation génétique**

Identifier une cause génétique potentielle - Conseil génétique - Examens de la santé avant le mariage - Dépistage prénatal - Méthodes de prélèvement d'échantillon prénatal

## **4- Génétique mitochondriale**

L'information génétique mitochondriale - Héritéité cytoplasmique - Maladies mitochondriales

## **5- Cancer:**

### **5-1- Bases génétiques de la carcinogenèse**

### **5-2- Gènes impliqués dans les cancers et leurs fonctions**

### **5-3- Rôle de la génétique dans la prise en charge des patients atteints du Cancer**

## **4. Méthodes pédagogiques**

Des cours magistraux introduiront les bases de la génétique médicale.

Des travaux dirigés serviront à approfondir les concepts acquis en cours.

## **5. Évaluation des apprentissages**

L'évaluation du cours se fait par un examen écrit final comportant des exercices et de cas cliniques à interpréter et à discuter.