



UE 3 Génétique Médicale



Présentation

Description

GÉNÉTIQUE MÉDICALE

Responsable pédagogique : Pr Christel THAUVIN

PROGRAMME d'ENSEIGNEMENT

- Les maladies de transmission monogénique
 - Modes de transmission mendéliens et non mendéliens
 - Principales maladies autosomiques dominantes, autosomiques récessives et récessives liées à l'X, et syndromes malformatifs
 - Examen clinique en dysmorphologie
 - Retard mental
 - La biologie moléculaire appliquée aux maladies monogéniques
 - Anomalies chromosomiques et leurs mécanismes
 - Mécanisme des anomalies chromosomiques
 - Techniques de cytogénétique conventionnelle et moléculaire
 - Clinique et conseil génétique des anomalies de nombre, de structure et des syndromes microdélétionnels
-
- Maladies complexes : malformations, diabète et cancer
 - Conseil génétique, diagnostic prénatal et pré-implantatoire
 - Diagnostic pré-symptomatique et génétique prédictive
 - Considérations éthiques, juridiques et psychologiques
 - Perspectives thérapeutiques
 - Cas cliniques



Heures d'enseignement

CM Cours Magistral 20h

Modalités de contrôle des connaissances

Évaluation initiale / Session principale

Type d'évaluation	Nature de l'évaluation	Durée (en minutes)	Nombre d'épreuves	Coefficient de l'évaluation	Note éliminatoire de l'évaluation	Remarques
CT (contrôle terminal)	QCM et/ou QROC			3		
CC (contrôle continu)	QCM et/ou QROC			1		

Seconde chance / Session de rattrapage

Type d'évaluation	Nature de l'évaluation	Durée (en minutes)	Nombre d'épreuves	Coefficient de l'évaluation	Note éliminatoire de l'évaluation	Remarques
CT (contrôle terminal)	QCM et/ou QROC			3		