



# 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 - Épreuves

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

---