

UE Génétique / **Semestre 1** - Montpellier

Responsable pédagogique : Pr Geneviève David - Dr Kévin Mouzat

Objectifs Pédagogiques : * Reconnaître l'existence potentielle d'une maladie héréditaire dans une famille

* Connaître et comprendre les différentes formes génétiques des maladies complexes/communes

* connaître les principes de la médecine génomique et ses applications en médecine

* Comprendre les bases géniques et chromosomiques des maladies génétiques

* Savoir faire des calculs de risque simples

* Avoir des notions de base autour du diagnostic prénatal et préimplantatoire

* Comprendre l'impact de la génétique dans la médecine personnalisée

* Savoir ce qu'est une maladie rare et connaître les réseaux de prise en charge des patients avec maladies rares

* Connaître les règles de prise en charge d'un patient en conseil génétique

* Savoir utiliser les outils du web adaptés à la génétique

CM / TP / TD	Durée	Titre de l'enseignement <i>N° du ou des item(s) de rang A ou B concernés au DFASM</i>	Présentiel ⁽¹⁾	Visio directe ⁽²⁾	Support moodle ⁽³⁾	Date butoire mise en ligne ⁽⁴⁾
Présentation de l'UE Pr D Genevieve						
CM 1	2	Génome: Organisation et méthodes d'étude	x i	x		
TD1	1	Variations du génome Interprétation des variants	x i			
CM 2	2	Pharmacogénétique	x i	x		
CM 3	3	Programme génome humain et Pathologie héréditaire simple (exemples de maladies autosomiques et liées à l'X)	x i	x		
TD2	1	Calcul de risques en génétique mendélienne	x i			
CM 4	2	Anomalies chromosomiques : généralités et définitions - Conséquences des anomalies chromosomiques chez l'humain	x i	x		
online sur Moodle	1	Series de questions sur Moodle donnant accès à la possibilité de faire l'escape Game.	x i		x	
TD3	2	TP escape game ATTENTION besoin de 2 salle d'ED à coté en parralele 4 groupes (de 5-6 étudiants) en parallèle par ED sur 2 salles à coté - 1 enseignant / salle	x i			

CM / TP / TD	Durée	Titre de l'enseignement N° du ou des item(s) de rang A ou B concernés au DFASM	Présentiel ⁽¹⁾	Visio directe ⁽²⁾	Support moodle ⁽³⁾	Date butoire mise en ligne ⁽⁴⁾
CM 5	2	Anomalies de nombre (Trisomie 21,,,,), de structure et syndromes microdélétionnels (microdélétions 22) prise en charge médicale et sociale	x i	x		
CM 6	1	Pathologie héréditaire non conventionnelle (mosaïcisme et inactivation de l'X, gènes soumis à l'empreinte, mutations mitochondriales, mutations instables)	x i	x		
CM 7	2	Hétérogénéité clinique et moléculaire des maladies génétiques	x i	x		
CM 8	2	Maladies complexes: malformations, diabète, cancers...	x i	x		
CM 9	2	Prédispositions génétiques aux cancers	x i	x		
CM 10	1	Diagnostic présymptomatique et Médecine Prédictive	x i	x		
CM 11	1	Diagnostic prénatal et préimplantatoire : indications organisation pluridisciplinaire législation	x i	x		
CM 12	1	Diagnostic préimplantatoire : techniques et principes	x i	x		
CM 13	1	Génétique humaine : considérations éthiques, juridiques et psychologiques	x i	x		
CM 14	1	Maladies rares : introduction aux maladies rares concepts et principes	x i	x		
CM 15	1	Médecine génomique : concepts et principes	x i	x		

29

(1) Si présentiel, il est nécessaire de prévoir un format dématérialisé (visio directe ou support Moodle)

(2) La visio directe est programmée avec un horaire à respecter (mais pas de lieu) ; il s'agit uniquement d'un cours en distanciel avec la présence des étudiants

(3) Pour le présentiel : préciser quel support Moodle sera mis en ligne ; Pour la visio directe : par défaut ce sera la visio qui sera mise en ligne

(4) Pour les enseignements avec uniquement support Moodle