

FICHE UE 3.11N

Mention et/ou parcours dont relève cette UE : **Licence Sciences de la Vie**

Numéro actuel de l'UE : **UEO 3.11N**

Nom complet de l'UE : **Génétique humaine et maladies**

Section CNU de rattachement de la discipline : 65

Composante de rattachement : UFR Sciences et Technologies – Secteur Biologie (Nancy),

Nom du responsable de site : Bertrand Aigle bertrand.aigle@univ-lorraine.fr

Semestre : 3

Volume horaire enseigné : 30h

Nombre de crédits européens (ECTS) : 3

Volume horaire personnel de l'étudiant : 60h

Langue d'enseignement de l'UE : Français

% d'intervenants extérieurs aux établissements cohabilités : 0%

Origine des intervenants (industrie....) : Université de Lorraine

Enseignements composant l'UE	Coef.	Volume horaire par type d'enseignement			
		CM	TD	TP	Autres
Génétique humaine et maladies		14	14		

Descriptif:

Génétique formelle :

Méthode des généalogies

Notion de pénétrance et d'expressivité

Maladies monogéniques et multigéniques

Déterminisme du sexe

Génétique chromosomique :

Outils d'analyse des chromosomes : caryotype et cytogénétique moléculaire

Anomalies chromosomiques : types, fréquence et mécanismes à l'origine des anomalies

Génétique moléculaire :

Techniques d'exploration physique du génome humain

Trouver le gène responsable d'une maladie génétique : du clonage positionnel au séquençage haut débit

Thérapies basées sur la connaissance du gène : la thérapie génique ... et les autres.

Cartographie génétique et physique :

Marqueurs, polymorphisme, microsatellites, lod scores, gènes candidats

Pré-requis : Aucun

Acquis d'apprentissage

- Interpréter le mode de transmission d'une maladie génétique (principalement monogénique) basée sur l'analyse de généalogie.
- Maîtriser la notion de liaison/indépendance génétique
- Comprendre les notions de pénétrance et d'expressivité et leur impact sur la détermination des modes de transmissions.
- Connaître les différentes méthodes d'analyse du génome humain ainsi que leurs spécificités (résolution, type d'échantillon biologique, approche haut débit).

- Comprendre la notion de polymorphisme du génome humain.
- Comprendre la notion de clonage d'un gène responsable d'une pathologie génétique.
- Comprendre l'intérêt de connaître le gène responsable d'une pathologie génétique (pour le patient et pour sa famille).

Compétences visées

- Analyser et synthétiser des données en vue de leur exploitation.
- savoir déterminer le mode de transmission de maladies génétiques.
- Initiation à l'interprétation de données publiées dans des revues scientifiques
- Savoir réaliser une lecture critique d'un article scientifique ou de données expérimentales