

cahier de module

B1.3

développement et
génétique

printemps 2023

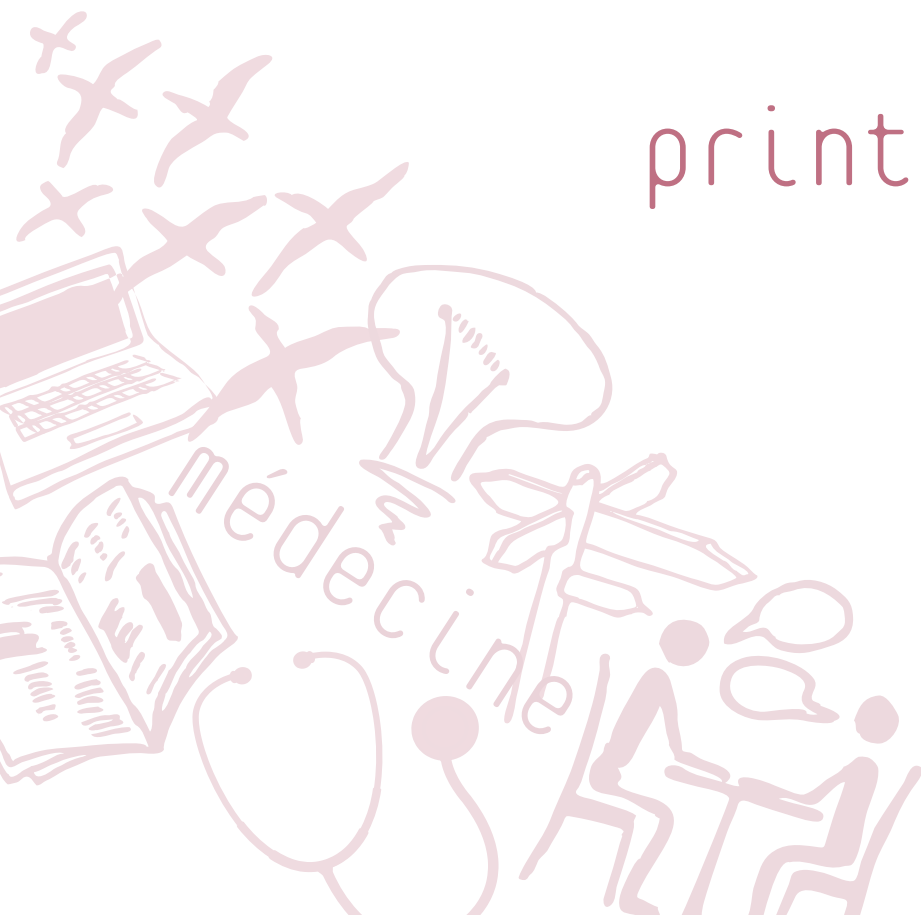


Table des matières

TABLE DES MATIÈRES	2
GOVERNANCE DU MODULE B1.3	3
DESCRIPTIF DU MODULE	4
INTÉGRATION DU MODULE DANS LE CURSUS	5
ORGANISATION DU MODULE ET OBJECTIFS PAR UE	6
ENSEIGNEMENT PRATIQUE (TP)	8
OBJECTIFS D'APPRENTISSAGE SPÉCIFIQUES	9
DÉVELOPPEMENT	9
GÉNÉTIQUE	14
ÉVALUATION DES APPRENTISSAGES	17
RESSOURCES D'APPRENTISSAGE	17

Gouvernance du module B1.3

Responsable du module

Cadas Hugues

Cadas.hugues@unil.ch

Enseignant·e·s

Cadas Hugues

Cadas.hugues@unil.ch

Jox Ralf Jürgen

ralf.jox@chuv.ch

Kasas Sandor

Sandor.Kasas@unil.ch

Martinon Fabio

fabio.martinon@unil.ch

Michalik Liliane

Liliane.Michalik@unil.ch

Puyal Julien Pierre

julienpierre.puyal@unil.ch

Superti-Furga Andrea

Andrea.Superti-Furga@chuv.ch

Surbone Anna

anna.surbone@chuv.ch

Telley Ludovic

Ludovic.Telley@unil.ch

Vial Yvan

Yvan.Vial@chuv.ch

Organisation des TPs

Fahrni Stella

Stella-fahrni@unil.ch

Gengler Carole

Carole.Gengler@chuv.ch

Kasas Sandor

Sandor.Kasas@unil.ch

Kielar Michel

Michel.Kielar@unil.ch

Descriptif du module

Le module **B1.3 Développement et génétique** dure 4 semaines ; il est composé de 2 sections (« Développement » et « Génétique ») et 4 unités d'enseignement (UE), dans lesquelles interviennent 2 disciplines ([cf. tabl.1](#)).

* * *

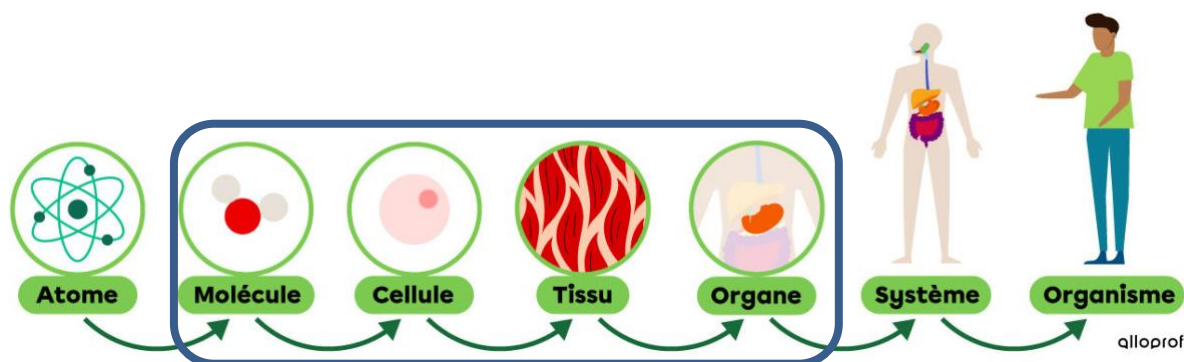
Un organisme adulte est constitué de nombreux types cellulaires différenciés qui sont groupés en organes remplissant des fonctions physiologiques complexes. Chaque individu est issu d'un œuf fécondé, le zygote. Cette cellule, par divisions et différenciations successives, produit à la fin du **développement** embryonnaire un organisme doté de toutes les fonctions nécessaires à la vie dans son environnement. Cette évolution progressive de la fécondation à la naissance met en jeu de nombreux mécanismes au niveau **génétique**, moléculaire et cellulaire qui assurent un développement harmonieux d'un organisme.

Le développement embryonnaire met en œuvre des processus biologiques complexes pour assurer qu'à partir d'une cellule unique, plusieurs types cellulaires soient formés (la différenciation cellulaire), que ces cellules forment des organes structurés (la morphogénèse), que la taille des différentes parties du corps soit proportionnée (la régulation de la croissance), que des cellules spécialisées assurent la perpétuation de l'espèce (la reproduction), et que la perpétuation des caractères morphologiques et fonctionnels, et leur modification au cours du temps, assurent les meilleures chances de survie de l'espèce (l'évolution).

Ce module fait la transition entre l'étude des caractéristiques structurelles et fonctionnelles de la cellule et des différents types cellulaires constituant le tissu des mammifères et de l'homme et l'étude, au niveau d'un organisme adulte, des caractéristiques morphologiques et fonctionnelles d'un système. Il traitera des régulations moléculaires et génétiques qui déterminent l'expression des gènes (**génétique générale et moléculaire**), des principes généraux de la biologie du développement qui décrivent les mécanismes du développement embryonnaire chez les animaux (**embryologie animale**) et de la description des étapes initiales du développement de l'embryon humain (**embryologie humaine**).

Des séances de travail pratique dans une salle multimédia permettront d'approfondir l'étude du développement embryologique.

Une introduction théorique à l'enseignement pratique de l'anatomie, en particulier l'usage des cadavres et des pièces anatomiques, (contexte historique et éthique) introduira l'usage de quelques préparations anatomiques pendant les travaux pratiques d'embryologie.

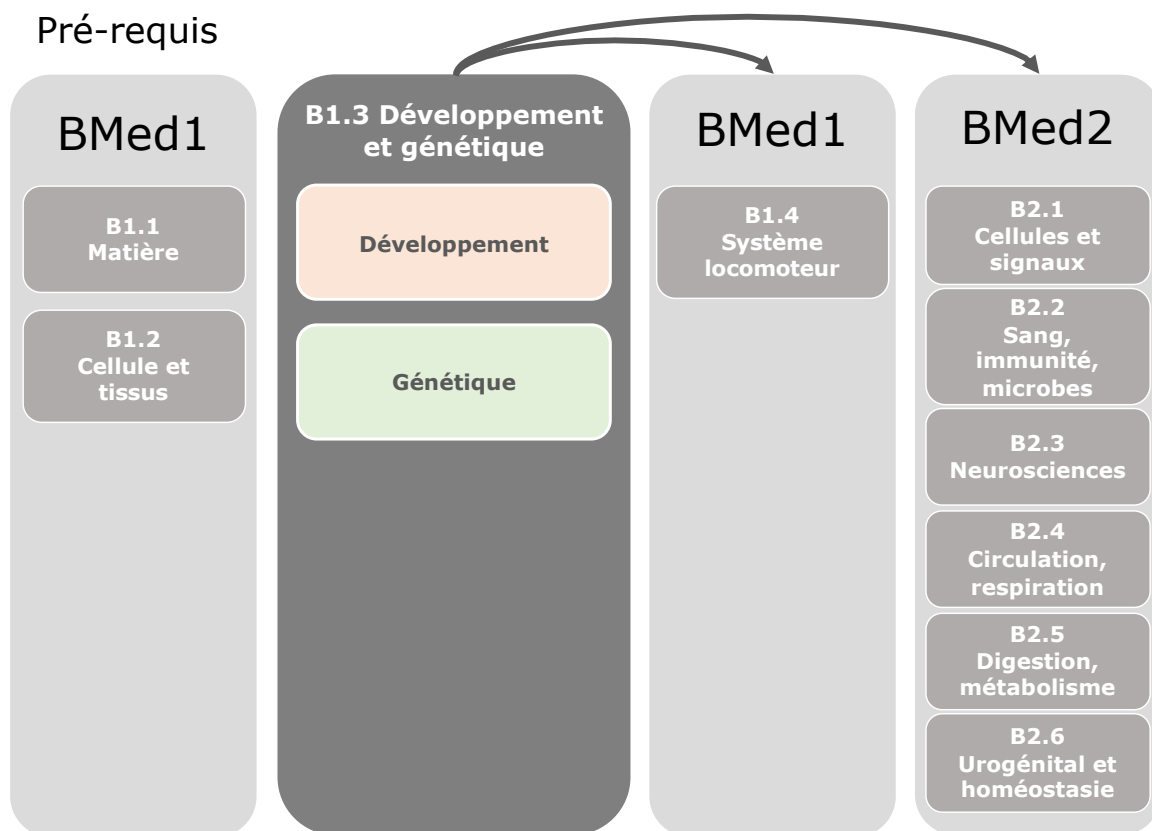


Intégration du module dans le cursus

Le schéma ci-dessous indique comment le module B1.3 s'intègre avec les modules qui le précèdent (et forment les prérequis) ainsi qu'avec les modules suivants qui se servent des connaissances acquises dans ce module.

Les connaissances acquises dans les modules B1.1 et B1.2 sont essentielles, en particulier :

- la composition chimique des cellules et des fonctions des organelles intracellulaires
- la structure et la fonction du noyau et de la chromatine
- les caractéristiques structurelles et fonctionnelles des différents types cellulaires



Organisation du module et objectifs par UE

Tabl. 1 : nb de périodes (P), enseignant-e-s, disciplines et objectifs par unité d'enseignement

Sections	UE	P Cours	P TP	Enseignant-e-s	Disciplines	Objectifs d'apprentissage par UE
Développement	Embryologie humaine	2		R.J. Jox H. Cadas	Morphologie (Embryologie)	– Restituer les bases historiques et éthiques de la dissection anatomique.
		10		S. Kasas A. Surbone Y. Vial		– Expliquer les mécanismes qui régulent la fécondation – Pouvoir décrire les étapes des 4 premières semaines du développement embryonnaire – Expliquer la formation initiale du système nerveux central – Décrire l'établissement de la circulation utéro-placentaire
		10		H. Cadas J-P. Puyal L. Telley		– Expliquer les mécanismes de base conduisant à la formation du système locomoteur ainsi que les différents tissus qui le composent – Expliquer la formation de la jonction neuromusculaire – Expliquer les mécanismes fondamentaux du développement embryonnaire précoce (segmentation, gastrulation ; spécification, détermination ; induction, gradients de morphogènes)
			10	S. Fahrni C. Gengler S. Kasas M. Kielar		– Expliquer la formation des gamètes et la fécondation – Décrire le zygote et le développement embryonnaire précoce jusqu'à l'embryon didermique – Décrire le disque embryonnaire tridermique et la mise en place des organes – Expliquer le développement du système nerveux central – Expliquer la formation des annexes embryonnaires
	Embryologie animale	10		L. Michalik	Morphologie (Embryologie)	– Expliquer les caractéristiques du processus de développement embryonnaire. – Expliquer les conséquences de l'altération du développement embryonnaire. – Comparer le développement des organismes étudiés : repérer et nommer les similitudes et les différences. – Expliquer pourquoi la connaissance des mécanismes du développement embryonnaire conduit à des applications médicales.

Sections	UE	P Cours	P TP	Enseignant·e·s	Disciplines	Objectifs d'apprentissage par UE
Génétique	Génétique moléculaire	8		F. Martinon	Génétique	<ul style="list-style-type: none"> - Décrire l'organisation du génome humain - Expliquer les principes de base du maintien de l'information génétique et des variations dans le génome - Expliquer les principes de base du génie génétique et de ses applications - Expliquer les principes de base de l'analyse génotypique et de ses applications
	Génétique générale	12		A. Superti-Furga		<ul style="list-style-type: none"> - Expliquer les différents modes de transmission des caractères héréditaires (autosomiques et liés au sexe, y compris l'empreinte génomique parentale et l'inactivation du chromosome X) - Décrire les bases de l'hérédité humaine (monogénique et polygénique) et les principaux groupes d'affections héréditaires - Expliquer les principes de la cartographie génétique et chromosomique et de la cytogénétique classique et moléculaire - Décrire les principales anomalies chromosomiques humaines et leurs conséquences - Expliquer les bases de la génétique des anomalies acquises - Expliquer les principes de base de la génétique des populations
	TOTAL	52	10			

Enseignement pratique (TP)

Le module B1.3 est complété par des **travaux pratiques** dont le but est d'étudier les étapes fondamentales du développement de l'embryon humain.

Tabl. 2 : travaux pratiques liés aux UE

Sections	UE	TPs
Développement	Embryologie humaine	TP embryologie humaine : <ul style="list-style-type: none">- Testicules et ovaires- Trompes utérines et utérus- Migration des cellules germinales et mésonéphros- Placenta- Développement du système nerveux central
	Embryologie animale	
Génétique	Génétique moléculaire	
	Génétique générale	

Déroulement

Chaque séance est organisée comme suit :

- introduction de la thématique et des objectifs d'apprentissage de la séance
- travail personnel sur le programme du TP ; 3-4 exercices avec résolution de problème en commun à la fin de la période d'exercice
- démonstration / étude de préparations anatomiques et histologiques illustrant le thème principal de la séance.
- présentation par un enseignant d'une thématique particulière (selon la séance)

Tous les documents nécessaires pour la préparation du TP seront déposés sur **Moodle** quelques jours avant chaque séance. Il est demandé aux étudiant·e·s de lire attentivement ces documents avant le TP.

Ces enseignements se déroulent par 1/4 de volée, à la salle **Micropolis** au Collège d'Arzillier. La matière étudiée pendant les travaux pratiques sera évaluée lors de l'examen **QCM**.

Objectifs d'apprentissage spécifiques

Ci-dessous figure la liste des connaissances et compétences que les étudiant·e·s doivent maîtriser au terme de l'enseignement.

Développement

UE Embryologie humaine

Anatomie et dissection : perspectives historiques et éthiques (Introduction aux travaux pratiques d'anatomie) (H. Cadas & RJ. Jox, 2 h)

Cette séance ne sera pas évaluée lors de l'examen du module.

Introduction et appareil génital masculin (S. Kasas, 2 h)

- Savoir décrire la structure histologique du testicule
- Savoir décrire la spermatogénèse
- Savoir décrire la structure histologique du canal déférent, de la vésicule séminale et du pénis

Appareil génital féminin et fécondation (S. Kasas, 2h)

- Savoir décrire l'histologie de l'appareil génital féminin
- Décrire la maturation folliculaire
- Connaître la structure histologique des trompes utérines et de l'utérus
- Savoir décrire les phénomènes survenant entre la fécondation et l'implantation
- Décrire la formation des cavités extra-embryonnaires
- Décrire les différentes méthodes pour évaluer l'âge de la grossesse.

Embryon tridermique et placenta (S. Kasas, 2h)

- Décrire la gastrulation et la formation de la notochorde et de la ligne primitive
- Décrire les plicatures longitudinale et transversale de l'embryon
- Décrire la formation des villosités placentaires.
- Décrire les changements micro- et macroscopiques survenant lors de la maturation placentaire
- Connaître la formation et la structure du cordon ombilical.

Introduction au développement du système nerveux (L. Telley, 2h)

- Décrire les origines embryonnaires du système nerveux périphérique (principalement les crêtes neurales) et du système nerveux central (tube neural)
- Nommer et expliquer le rôle des facteurs qui contrôlent la division anatomique et fonctionnelle rostro-caudale et dorso-ventrale du cerveau
- Décrire les mécanismes de la régulation de la division cellulaire et de la migration des neurones et des glies, pendant le développement embryonnaire et chez l'adulte.
- Décrire la différenciation cellulaire des neurones dans la moelle épinière et le télencéphale, et connaître les mécanismes de guidage des projections dans les voies du système nerveux central et périphérique

Développement du système nerveux : la moelle épinière (L. Telley, 2h)

- Décrire les mécanismes de la régulation de la division cellulaire et de la migration des neurones et des glies pendant le développement embryonnaire
- Décrire la différenciation cellulaire dans la moelle épinière et la répartition topographique des types cellulaires.
- Décrire les mécanismes génétiques qui contrôlent la division/différenciation rostro-caudale (Hox), dorso-ventrale (sensoriel - moteur), et médio-latérale de la moelle épinière
- Connaître les mécanismes de guidage des projections dans les voies du système nerveux central et périphérique (formation des décussations et des plexus)

Développement du système nerveux : le cortex cérébral (L. Telley, 2h)

- À partir des étapes suivantes ayant lieu lors de la formation du cortex, expliquer les mécanismes conduisant à la genèse du cortex cérébral et donner des exemples de malformation en cas de dysfonctionnement :
 - Composition et organisation fonctionnelles du cortex cérébral
 - Origine des neurones corticaux : pallium dorsal (neurones pyramidaux) et ventral (interneurones)
 - Migration radiaire des neurones pyramidaux et migration tangentielle des interneurones du cortex cérébral
 - Neurogénèse : différences entre les rongeurs et l'homme
 - Mécanismes cellulaires de la migration, défauts de migration (lissencéphalie, ectopies)
 - Formation des sillons et des circonvolutions (gyrencéphalie)
 - Mécanismes de positionnement des aires corticales
 - Neurogénèse à l'âge adulte
 - Mécanismes de guidance axonale, formation des voies de connexions (ex. : corps calleux)

Embryologie humaine : visions depuis la procréation médicalement assistée (A. Surbone, 2h).

Cette séance ne sera pas évaluée lors de l'examen du module.

Introduction aux ultra-son dans le diagnostic du développement embryonnaire (Y. Vial, 2h).

Cette séance ne sera pas évaluée lors de l'examen du module.

Développement du système musculo-squelettique (H. Cadas, 2h)

- Expliquer le rôle du mésoderme dans la formation des membres
- Décrire la spécification des axes de développement des membres
- Expliquer l'origine embryologique du squelette, du cartilage, des muscles, des nerfs et vaisseaux participant à la formation du système musculosquelettique

Développement de la jonction neuromusculaire (J-P. Puyal, 2h)

- Décrire les différentes étapes du développement des connexions entre la moelle épinière et les muscles
- Citer et expliquer les mécanismes de la croissance axonale, du guidage et du transport axonal
- Décrire et expliquer les mécanismes principaux impliqués dans la formation de la jonction neuromusculaire (plaque motrice)
- Citer les mécanismes impliqués dans la mort neuronale permettant l'élimination des connexions multiples et la perte de synapses
- Expliquer le rôle des facteurs trophiques, de l'activité électrique et les mécanismes impliquant la sélection des différents types de fibres musculaires

Travaux Pratiques d'embryologie

Séance 1 : Testicules et ovaires : formation des gamètes et fécondation

- Décrire la composition cellulaire des gonades, ses structure et fonctions ainsi que ses origines embryonnaires (quels tissus, quelles couches, ...).

Séance 2 : Trompes utérines et utérus : le zygote, développement embryonnaire précoce, (pré)-implantation, différenciation du trophoblaste et embryon didermique

- Expliquer, parmi les événements se déroulant de la fécondation à l'implantation, les mécanismes garantissant une implantation du blastocyste dans la région cible de la cavité utérine. Quelles sont les conséquences des implantations ectopiques ?

Séance 3 : Migration des cellules germinales et mesonéphros

- Expliquer les mécanismes de la gastrulation, de la mise en place de la notochorde, du mésoderme et des somites. Savoir localiser les principaux organes de la cavité abdominale. Comprendre les mécanismes aboutissant à la latéralisation. Quelles sont les conséquences des anomalies de la latéralisation ?

Séance 4 : Placenta

- Décrire la formation du placenta, les mécanismes de formation de la coque cytotrophoblastique, le rôle du placenta dans les échanges foeto-maternels ainsi que la grossesse gémellaire.

Séance 5 : Développement du système nerveux central

- Rechercher sur internet des descriptions sur l'anatomie des hémisphères cérébraux, ainsi que les grandes divisions du cerveau (tronc cérébral, cervelet, hémisphères)
- Identifier le cortex cérébral et les couches corticales sur des coupes.

UE Embryologie animale (L. Michalik)

Les grandes lignes du développement embryonnaire animal : étapes, mécanismes (2h)

- Nommer, classer chronologiquement et expliquer les étapes principales du développement embryonnaire animal ; nommer l'embryon à chacune de ces étapes ; décrire les axes de symétrie ; reconnaître et interpréter des schémas/photos correspondant à ces étapes.
- Nommer et décrire les modalités/symétries de segmentation, ainsi que les modalités de gastrulation (invagination, involution et épibolie).
- Décrire les grandes lignes du destin des feuillet primitifs endoderme, mésoderme et ectoderme.
- Expliquer la notion de transition maternelle-zygotique et son importance dans le développement embryonnaire ; expliquer les adaptations de la synthèse des ARN et des protéines avant et après la transition maternelle-zygotique.

Le développement embryonnaire des organismes modèles et génétique du développement (6h)

- Nommer les caractéristiques des zygotes et leurs modalités de segmentation.
- Expliquer les notions de carte des territoires présomptifs et de carte des champs morphogénétiques ; faire le lien entre ces cartes, les stades du développement embryonnaire, et la progression des cellules vers la différenciation.
- Comparer le développement des organismes modèles : nommer les similitudes et les différences.
- Amphibiens :
 - Décrire en tenant compte de leur chronologie les mécanismes principaux qui régissent le développement embryonnaire des amphibiens : fécondation, rotation de symétrisation et établissement des axes de symétrie ; modalités de segmentation ; initiation de la gastrulation, formation et fonction du blastopore ; mouvements de mise en place des feuillet primitifs (pour le mésoderme, seulement involution globale et mise en place de la corde et des somites) ; fonctions de la corde.
 - Décrire les structures et les cavités embryonnaires en tenant compte de la chronologie de leur mise en place.
 - Décrire les grandes lignes de la morphogénèse.
 - Interpréter et annoter des schémas/photos relatifs aux étapes du développement, aux structures principales (feuillet primitifs, corde, somites, tube neural, cavités, blastopore, Centre Organisateur de Spemann-Mangold, croissant gris) et aux mouvements de gastrulation principaux (épibolie, involution, invagination).
- Oiseaux, comparaison avec le développement humain :
 - Décrire en tenant compte de leur chronologie les modalités de la segmentation et de la mise en place de l'épiblaste et de l'hypoblaste.
 - Décrire en tenant compte de leur chronologie les modalités de la gastrulation : mise en place et rôles respectifs de la ligne primitive et du nœud de Hensen ; mouvements de mise en place des feuillet primitifs, inclue la corde.

- Décrire les grandes lignes de la morphogenèse ; décrire les structures principales et cavités embryonnaires.
 - Décrire les annexes embryonnaires et leurs fonctions respectives.
 - Interpréter des schémas/photos relatifs aux étapes du développement, aux structures principales (épiblaste, hypoblaste, feuillet primitifs, corde, somites, tube neural, cavités, ligne primitive et du nœud de Hensen) et aux mouvements de gastrulation principaux.
- Drosophile :
- Décrire l'organisation morphologique de la drosophile selon l'axe antéro-postérieur.
 - Décrire les modalités de la segmentation.
 - Nommer les familles de gènes impliquées dans la mise en place du plan de l'organisme selon l'axe antéro-postérieur ; décrire leur organisation hiérarchique (cascade d'activation) et leurs rôles respectifs.
 - Citer des exemples de gènes à effet maternel et connaître leurs rôles.
 - Décrire l'organisation spatiale des gènes homéotiques dans le génome, nommer les deux groupes de gènes homéotiques.
 - Définir le principe de colinéarité.
 - Définir la fonction générale des gènes homéotiques et la notion d'homéose ; définir les fonctions des gènes Bithorax et Antennapedia.
 - Définir les approches expérimentales gain et perte de fonction d'un gène ; appliquer ces définitions pour interpréter des exemples d'expériences.
- Mammifères :
- Comparer l'organisation des complexes de gènes homéotiques chez la drosophile et les mammifères ; expliquer les similitudes justifiant l'hypothèse d'un complexe ancestral commun.
 - Définir le principe de colinéarité.
 - Définir la fonction générale des gènes homéotiques.
 - Décrire les grandes lignes d'approches permettant d'obtenir des souris modifiées sur le plan génétique.
 - Interpréter le résultat d'approches expérimentales gain ou perte de fonction de gènes homéotiques chez la souris.
 - Présenter un exemple de similitude entre la fonction des gènes homéotiques chez la souris et chez l'humain.
 - Si le temps permet d'aborder cette notion en cours : Décrire la notion de « gène maître » dans le cadre de la différenciation d'un tissu.

L'embryologie expérimentale : comment devenons-nous ce que nous sommes ? Exemples d'applications médicales (2h)

- Définir et classer chronologiquement les étapes de spécification, détermination et différenciation.
- Expliquer les notions de cellules souches et de baisse de potentiel des cellules embryonnaires ; établir le parallèle entre ces notions et les étapes de spécification, détermination et différenciation.

- Définir les stratégies de spécification autonome, conditionnelle et syncytiale ; illustrer ces stratégies de spécification à l'aide d'exemples parmi les organismes modèles ; interpréter les expériences qui illustrent les stratégies de spécification et la détermination.
- Définir les notions de processus d'induction et de gradients de morphogènes ; comparer les mécanismes d'induction et le mode d'action des gradients de morphogènes (similitudes et différences). Interpréter des expériences qui mettent en évidence ces mécanismes.
- Illustrer les notions d'induction et de gradients de morphogènes par des exemples.
- Définir le centre de Nieuwkoop, le Centre Organisateur et leurs fonctions chez les amphibiens ; décrire une approche expérimentale permettant de mettre en évidence les propriétés du Centre Organisateur.
- Définir les notions de :
 - cellules souches dans le cadre de la médecine régénérative,
 - diagnostic préimplantatoire.
- Expliquer en quoi les mécanismes du développement embryonnaire permettent le diagnostic préimplantatoire et sous-tendent la recherche sur les cellules souches.

Génétique

UE Génétique moléculaire (F. Martinon)

L'organisation du génome humain : des 23 couples de chromosomes au 20000 gènes (2h)

- Décrire l'organisation du génome humain
- Décrire les familles de gènes et les superfamilles de gènes
- Définir les séquences répétées dispersées et en tandem
- Comparer les génomes humains, de singe et de souris
- Analyser les variations dans le génome humain, types et origines des mutations

Les principes de base du génie génétique et de ses applications (2h)

- Expliquer les principes de base du génie génétique : les enzymes de restriction et les cartes de restriction, les analyses de liaison génétiques et les RFLPs, la PCR et le séquençage du DNA, les principes du clonage moléculaire
- Nommer et décrire les applications du génie génétique : protéines recombinantes, organismes génétiquement modifiés et thérapie génique

Les principes de la cartographie génétique et chromosomique et les principes de la cytogénétique microscopique et moléculaire (2h)

- Expliquer les principes de base de l'analyse génotypique et de ses applications en génétique, les empreintes génétiques, la recherche en paternité, l'utilisation des polymorphismes pour comprendre l'évolution, les SNPs et leur application en pharmacogénomique.

Les principes de base du maintien de l'information génétique et des variations (2h)

- Décrire les mécanismes de réparation des mutations et maladies héréditaires

UE Génétique (A. Superti-Furga)

La génétique humaine : De Mendel au génome (2h)

- Décrire les grandes étapes de l'histoire de la pensée scientifique en génétique et les progrès rapides accomplis depuis la deuxième partie du 19ème siècle jusqu'au séquençage du génome
- Décrire certaines grandes étapes historiques de la génétique humaine et médicale et comprendre comment elles influencent notre pratique actuelle
- Décrire les bases biologiques de l'organe qu'est le « génome »

Pathologies chromosomiques et microdélétions, 1+2 (3 h)

- Décrire le caryotype humain normal
- Décrire les anomalies chromosomiques les plus fréquentes chez l'humain
- Décrire les mécanismes de formation au niveau de la méiose : la non-disjonction
- Décrire les formes de micro-délétions les plus fréquentes
- Comprendre leur pathogénèse au niveau de la recombinaison des chromatides
- Réfléchir sur la définition des syndromes et leur histoire
- Réfléchir sur l'approche des individus et de leur famille avec « handicap (disability) » ou « maladie rare » ou « syndrome »

Empreinte génétique (1h)

- Décrire le concept de micro-délétion et microduplication ; citer des exemples de micro-délétions plus fréquentes chez l'humain
- Expliquer les syndromes de Prader-Willi et Angelman comme exemples de micro-délétions dans une région avec empreinte parentale
- Décrire comment l'empreinte parentale peut influencer l'expression des gènes
- Se familiariser avec le concept de modifications épigénétiques et leur importance potentielle en médecine

Maladies dominantes et leurs mécanismes (2h)

- Décrire des exemples d'hérédité dominante pour illustrer les mécanismes de dominance : le dominant négatif (negative dominance) ; le gain de fonction (gain of function ; génétique germinale et tumeurs) ; l'haploinsuffisance (haploinsufficiency) ; la perte d'hétérozygotie somatique (tumeurs)
- Expliquer les concepts de pénétrance et d'expressivité
- Expliquer le concept de « mosaïcisme gonadal »
- Expliquer le concept de « perte d'hétérozygotie »
- Avoir vu une approche au conseil génétique

Maladies récessives (2h)

- Décrire la transmission récessive sur la base d'exemples
- Décrire des exemples des bases moléculaires et biochimiques de la « récessivité »
- Expliquer le concept de « polymorphisme balancé » (exemple des hémoglobino-pathies) et comprendre le mécanisme biologique responsable
- Se familiariser avec la formule de distribution binomiale et les calculs nécessaires dans le cadre du conseil génétique et savoir les appliquer dans les cas simples

Approche diagnostique aux groupes de maladies génétiques, maladies dites polygénique (2h)

- Voir des exemples de maladies dues à des mutations dans l'ADN mitochondrial et savoir décrire l'hérédité mitochondriale et ses bases biologiques
- Après avoir lu les types de mutations, et l'hérédité dominante ou récessive, décrire d'autres exemples dans des groupes divers de maladies
- Décrire les caractéristiques principales des nouvelles technologies diagnostiques en médecine génétique : « massive parallel sequencing », séquençage de l'exome et du génome, et « panels » de gènes
- Décrire le concept de maladies polygéniques et de « l'échelle de risque polygénique » (polygenic risk score)
- Expliquer le concept de « métagénomique »

Évaluation des apprentissages

L'atteinte des objectifs d'apprentissage sera évaluée par le biais d'un examen au format QCM.

Trouvez toutes les informations concernant les examens sur le site de l'École de médecine « [Examens et évaluations](#)>Dates, infos pratiques ».

Ressources d'apprentissage

Embryologie humaine

Livre

- Langman's Medical embryology. 14th ed. Philadelphia: Wolters Kluwer; 2019.

Internet

- Site web pour les séances de Webembryology : <https://www.embryology.ch/>

Embryologie animale

Livre

- Gilbert S. Biologie du développement. 2e éd. Bruxelles : De Boeck Université ; 2015.

Génétique moléculaire

Livres

- Lodish H. Molecular cell biology. 9th ed. Austin: Macmillan Learning; 2021.
- Strachan T. Human molecular genetics. 5th ed. New York: Garland Science; 2019.

Génétique générale

Livre

- Griffiths A. Introduction à l'analyse génétique. 6e éd. Bruxelles : De Boeck Université ; 2013.

Retrouvez l'ensemble des titres du module *B1.3 Développement et Génétique* ici > [Lien](#)