

Fiche de travail UE4.5 Génétique Médicale

Nombre d'ECTS de l'UE : 1

UE: obligatoire librement choisieAnnée (s): DFGSP2 DFGSP3 DFASP1 DFASP2 PHI 6

Filière(s) pour UE d'orientation professionnelle : DFASP1, UE de DFASP2 ou PHI 6

Semestre(s) : Automne Printemps

Code Apogée : PHM109E

Responsable(s) UE : Michel Pélandakis

Type d'enseignement	Nb heures
Cours Magistraux (CM)	7 h
Enseignements Dirigés (ED)	4 h (2 séances de 2h) / groupe
Travaux Pratiques (TP)	-
Total du volume horaire	11 h

Programme – Contenu de l'UE :

Intitulé CM	Nombre d'heures	Intervenant*
Génétique médicale	1	M. Pélandakis
Dépistage néonatale	2	M. Pélandakis
Diagnostic prénatal	2	M. Pélandakis
Analyse pangénomique	2	A. Putoux / N. Chatron

Intitulé ED	Nombre d'heures	Intervenant*
Analyse diagnostique	2	M. Pélandakis
Cas de la trisomie 21	2	

Intitulé TP	Nombre d'heures	Responsable

*A titre indicatif

Pré-requis : Reconnaissance du modèle de transmission de maladies génétiques et le risque a priori de récurrence, analyse généalogique (Génétique - UE5)

Objectifs / Compétences acquises : Mode de dépistage des maladies génétiques, prise en charge, cadre réglementaire.

Date de la dernière mise à jour par responsable d'UE : 03/10/2019

Plan du cours détaillé :

• CM

Génétique médicale

- Introduction
- Généralités et Rappels

Dépistage

- Dépistage génétique
 - Objectifs
 - Performance d'un test de dépistage
- Dépistage néonatale des maladies héréditaires
 - Principe, objectifs et mise en place
 - Maladies systématiquement dépistées en France

Diagnostic prénatal des maladies génétiques

- Réglementation
- Analyse diagnostique – méthodes invasives et non invasives

Analyse pangénomique

• Séance ED : 4H

2 séances de 2h : De la génétique fondamentale au cas clinique

Analyse diagnostique et dossier clinique de certaines pathologies (cas de la trisomie 21)