



# 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 domi- nantes, autosomiques récessives et réces- sives 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 ano- malies 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

Session 1 ou session unique - Contrôle des connaissances

Nature de l'enseignement	Modalité	Nature	Durée (min.)	Nombre	Coefficient	Remarques
	CT (contrôle terminal)	QCM et/ou QROC			3	
	CC (contrôle continu)	QCM et/ou QROC			1	

---