

MASTER BIOLOGIE-SANTÉ

## PARCOURS GÉNÉTIQUE, GÉNOMIQUE ET BIOTECHNOLOGIES

Semestre 8

### Génétique humaine

#### Présentation

Cette UE permet d'aborder les bases fondamentales de génétique humaine, en s'appuyant sur différents exemples de pathologies humaines. Différentes notions sont abordées : hérédité mendélienne et non mendélienne, mécanismes pathogéniques des mutations dans les maladies génétiques humaines, méthodes utilisées pour rechercher les gènes/facteurs génétiques impliqués dans l'apparition des maladies, bases de cytogénétique et applications à la biologie de la reproduction et à l'oncologie, notions de biologie du cancer – prédisposition génétique au cancer ?

#### 4 crédits ECTS

Volume horaire

Travaux Dirigés : 8h

Travaux Pratiques : 12h

Cours Magistral : 28h

#### Objectifs

- > **Compréhension des principes de la génétique humaine** : Permettre aux étudiants d'expliquer les concepts d'hérédité mendélienne et non mendélienne, ainsi que leur application dans le contexte des pathologies humaines.
- > **Analyse des mécanismes pathogéniques** : Former les étudiants à identifier et à décrire les mécanismes par lesquels les mutations génétiques contribuent au développement de maladies génétiques humaines.
- > **Utilisation des méthodes de recherche génétique** : Développer la capacité des étudiants à appliquer diverses méthodes pour identifier les gènes et facteurs génétiques associés à l'apparition de maladies.
- > **Introduction à la cytogénétique** : Initier les étudiants aux bases de la cytogénétique et à ses applications dans des domaines tels que la biologie de la reproduction et l'oncologie.
- > **Exploration de la biologie du cancer** : Encourager une réflexion sur la notion de prédisposition génétique au cancer, en intégrant les connaissances acquises sur les mécanismes génétiques et les pathologies.

#### Pré-requis nécessaires

Les étudiants doivent avoir une compréhension solide des concepts fondamentaux de la biologie, notamment en ce qui concerne la structure et la fonction de l'ADN, ainsi que les bases de la cellule. Une familiarité avec les principes de la génétique, y compris l'hérédité mendélienne, est essentielle. Une introduction aux mécanismes de la mutation et à leurs implications pour la santé humaine est également souhaitable.

#### Compétences visées

- > Être capable d'expliquer les principes de l'hérédité mendélienne et non mendélienne, et d'évaluer leur impact sur la transmission des maladies génétiques.
- > Développer la compétence d'analyser les mutations génétiques et de comprendre leurs mécanismes pathogéniques dans le contexte des maladies humaines.
- > Savoir utiliser différentes techniques de recherche pour identifier les gènes et facteurs génétiques impliqués dans les maladies, en intégrant des approches modernes de la génétique.
- > Acquérir des connaissances sur les fondamentaux de la cytogénétique et leur application dans des domaines tels que la biologie de la reproduction et l'oncologie.
- > Être capable de discuter de la relation entre la génétique et la biologie du cancer, notamment en ce qui concerne les facteurs de prédisposition génétique.

#### Modalités de contrôle des connaissances

### Session 1 ou session unique - Contrôle de connaissances

Nature de l'enseignement	Modalité	Nature	Durée (min.)	Coefficient	Remarques
	CC	Ecrit - rapport		20%	
Travaux Dirigés	CC	Oral - exposé	30	20%	
Cours Magistral	CT	Ecrit - devoir surveillé	120	60%	

### Session 2 : Contrôle de connaissances

Nature de l'enseignement	Modalité	Nature	Durée (min.)	Coefficient	Remarques
Cours Magistral	CT	Ecrit - devoir surveillé	60	100%	