



Master : Biologie Santé

Titre UE HMBS102 Bases moléculaires et métaboliques des maladies héréditaires														
Positionnement	Master 1 - Semestre 1													
Crédits	5 ECTS													
Responsables	Pascale Perrin, Michel Koenig et Mireille Cossée													
Intervenants	D. Baux, A. Chartier, M. Cossée, A. de Sario, A. Girardet, M. Koenig, M.P. Lefranc/S. Kossida, P. Perrin, C. Raynal, G. Sarabay, M. Taulan, S. Taviaux, J. Tazi, S. Tuffery, JL Veyrune													
Objectifs	<p>Ce module a pour but de donner une solide formation en génétique humaine focalisée sur les aspects moléculaires et mécanistiques des maladies et abordant les facteurs de risque et les stratégies développées pour remédier à ces maladies.</p> <p>Il s'appuie sur des enseignants et chercheurs issus à la fois de la Faculté de Médecine et de la Faculté des Sciences permettant de montrer la cohérence entre la recherche fondamentale et la recherche appliquée à la médecine.</p>													
Description	<p>Le programme reprend les notions de base importantes de l'organisation des gènes et différents niveaux de régulation des gènes mais aussi des notions essentielles de génétique des populations humaines jouant un rôle important comme facteurs de risque. Les mécanismes moléculaires impliqués dans les maladies monogéniques ou polyfactorielles sont présentés en prenant des exemples précis. Ceci permet aussi de découvrir les nouveaux outils technologiques à disposition (techniques pan-génomiques, génotypage à haut débit...) permettant des avancées majeures dans ce domaine. Le module enfin offre un aperçu des impacts de ces recherches sur la pratique médicale par le développement de thérapie cellulaire, de la thérapie génique et de la pharmacogénomique.</p>													
Observation	<p>Intervention de médecins, de scientifiques et de chercheurs spécialisés en génétique humaine permettant d'appréhender ces maladies sous différents angles d'approche.</p> <p>Le module s'appuie sur des TDs d'analyse d'articles permettant tout à la fois de découvrir tout à la fois de nouvelles techniques et les données qu'elles permettent d'obtenir mais aussi de construire un raisonnement scientifique logique et critique.</p> <p>CM : 36h et TD : 13,5h</p>													
Modalités de contrôle des connaissances	<table border="1"> <thead> <tr> <th><i>1^{ère} session</i></th> <th><i>Ecrit</i></th> <th><i>Analyse et présentation d'article (oral)</i></th> <th><i>TP</i></th> <th><i>CC</i></th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td><i>2h</i></td> <td><i>80%</i></td> <td><i>20%</i></td> <td><i>non</i></td> <td><i>non</i></td> </tr> </tbody> </table> <p><i>2^{ème} session: écrit 2h</i></p>				<i>1^{ère} session</i>	<i>Ecrit</i>	<i>Analyse et présentation d'article (oral)</i>	<i>TP</i>	<i>CC</i>	<i>2h</i>	<i>80%</i>	<i>20%</i>	<i>non</i>	<i>non</i>
<i>1^{ère} session</i>	<i>Ecrit</i>	<i>Analyse et présentation d'article (oral)</i>	<i>TP</i>	<i>CC</i>										
<i>2h</i>	<i>80%</i>	<i>20%</i>	<i>non</i>	<i>non</i>										