

UNITE D'ENSEIGNEMENT DE GENETIQUE MEDICALE

Responsable : Dr. F. PETIT

Les cours auront lieu dans l'amphithéâtre 7 avec retransmission dans l'amphithéâtre 6 du Pôle Formation de la FACULTE HENRI-WAREMBOURG

Bibliographie : les polycopiés rédigés par les membres du collège des enseignants et praticiens de génétique accessible par celui de la Fédération Française de Génétique Humaine (FFGH) <http://ffgh.net/> ou directement sur le site de l'Unf3s <http://campus.cerimes.fr/genetique-medicale/liste-2.html>

Séminaire 1 : Anomalies chromosomiques : Lundi 7 Décembre 2020

8h – 9h30 : Méthodes d'études en cytogénétique conventionnelle et moléculaire. Dr. E. BOUDRY-LABIS

9h30 – 11h : Anomalies chromosomiques de nombre et de structure, mosaïques et conseil génétique.

Dr. T. SMOL

11h – 12h : Conseil génétique et prise en charge de l'enfant trisomique 21. Dr. T. SMOL

Séminaire 2 : Conseil génétique et hérédité mendélienne autosomique : Lundi 14 Décembre 2020

8h – 9h : Tests génétiques. Interprétation, règles de bonne pratique et législation . Pr. S. MANOUVRIER

9h – 10h : Hérédité autosomique dominante, pénétrance, expressivité, néomutation, mosaïque germinale. Conseil génétique et calcul de risque en cas de transmission autosomique dominante . Dr. F. PETIT

10h – 11h : Hérédité autosomique récessive, consanguinité, conseil génétique et calcul de risque en cas de transmission autosomique récessive. Dr. F. PETIT

11h – 12h : Inactivation de l'X, hérédité récessive et dominante liée à l'X. Conseil génétique et calcul de risque dans les affections liées à l'X. Dr. F. PETIT

Séminaire 3 : Remaniements génomiques : Mardi 15 Décembre 2020

8h – 9h : Syndromes microdélétionnels : définition, mécanismes, mise en évidence, diagnostic et conseil génétique. Dr. S. BOUQUILLON

09h – 11h : Mécanismes épigénétiques : empreinte parentale, anomalies de méthylation et disomie uniparentale Dr. F. PETIT