

# Aspects moléculaires des pathologies d'origine génétique

Niveau d'étude  
**Bac +4**

ECTS  
**3 crédits**

Composante  
**Sciences Fondamentales  
et Appliquées**

Période de l'année  
**Semestre 2**

## En bref

- # **Méthodes d'enseignement:** En présence
- # **Organisation de l'enseignement:** Formation initiale
- # **Ouvert aux étudiants en échange:** Non
- # **Référentiel ERASMUS:** Sciences biologiques et apparentées

---

## Présentation

### Description

Les enseignements de l'UE présenteront une vision intégrée des pathologies humaines allant du gène au phénotype : description de la pathologie, recherche des gènes impliqués et mise en évidence des mécanismes moléculaires sous-jacents et recherche de thérapies ciblées.

### Objectifs

L'objectif de cette UE est de permettre aux étudiants d'utiliser les connaissances acquises pour aller vers une meilleure compréhension des pathologies humaines d'origine génétique. Ainsi, ils appréhenderont l'impact de dérégulations moléculaires et cellulaires sur le fonctionnement de l'organisme et sur l'apparition des symptômes pathologiques

## Heures d'enseignement

|    |    |     |
|----|----|-----|
| TP | TP | 9h  |
| TD | TD | 2h  |
| CM | CM | 14h |

## Pré-requis obligatoires

Posséder des connaissances de base (niveau Licence) en biologie cellulaire et moléculaire

## Programme détaillé

Dans une première partie, le cours décrira les principales anomalies génétiques décelées chez l'Homme et à l'origine de dérégulations cellulaires et de pathologies ayant des symptômes spécifiques. Les approches ayant permis la découverte de ces anomalies seront décrites. Les principales pathologies étudiées seront : les Trisomies, le syndrome X-fragile, la maladie de Huntington, la mucoviscidose, les pathologies mitochondriales et lysosomales et les maladies génétiques multifactorielles, comme la schizophrénie .... Seront aussi décrits les modèles animaux de ces pathologies obtenus par transgénèse et les principales approches de thérapies génique et/ou cellulaire à l'étude dans les laboratoires de recherche. Travaux Pratiques : Etudes de modèles cellulaires et/ou intégrés de ces pathologies.

## Informations complémentaires

Des enseignants des Facultés de Sciences Fondamentales et de Médecine/Pharmacie participeront aux enseignements de cette UE.

## Compétences visées

Connaissances approfondies des pathologies d'origine génétique et des mécanismes conduisant de l'anomalie génétique jusqu'aux dérégulations cellulaires et aux symptômes.

Capacité d'analyse et d'interprétation de résultats scientifiques.

---

## Infos pratiques

## Contacts

Responsable pédagogique

Nathalie Thiriet

# +33 5 49 36 62 09

# nathalie.thiriet@univ-poitiers.fr