

Cours magistraux	Travaux dirigés	Travaux pratiques	UE
33 h	0 h	0 h	
Responsable : Pr Stéphane Bézieau		Contact : stephane.bezieau@chu-nantes.fr	
Prérequis : année de DFSGM3 ou supérieure, étudiants en pharmacie, maieutiques, internes			
Accès : année de DFSGM3 ou supérieure, étudiants en pharmacie, maieutiques, internes			
<p>Programme - Contenu de l'UE : Initiation à la recherche en génétique. Cours en présentiel obligatoires sauf excuse valable.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Introduction : La recherche en génétique aujourd'hui. 2. Principe et objectifs des études d'association GWAs 3. Exemple d'études fonctionnelles 4. Les principales techniques courantes de Génétique moléculaire et leurs applications en recherche. 5. Puces à ADN : Application à l'étude du transcriptome 6. Bioanalyse des données de séquençage haut-débit 7. Introduction à la thérapie génique 8. Thérapie génique : Application au traitement de l'amyotrophie spinale infantile et la myopathie de Duchenne 9. Puces à ADN : CGH array et applications en recherche 10. Nouvelles technologies d'étude des chromosomes 11. Pancréatite chronique, mucoviscidose 12. Recherche en cardiogénétique 13. Gène USP7 et déficience intellectuelle : démarche de recherche pour mieux comprendre la maladie 14. Intérêts des animaux transgéniques et clonés en xénotransplantation expérimentale 15. Etude de l'effet de mutations du gène NOTCH2 responsables du syndrome de Hajdu-Cheney dans la différenciation ostéoblastique 16. Génétique du chien 17. Implication physiopathologique des ARN non codants 18. Bases moléculaires des thalassémies et des hémoglobinopathies/Bases moléculaires des enzymopathies érythrocytaires 			

.		
Accès TER : Possible pour 6 TER par an dans le laboratoire (TER supplémentaire possible si stage avec sujet en rapport à la génétique trouvé par l'étudiant et validé par responsable de l'UE)		
Procédure de Validation :		
Examen	Typologie et durée	Contenu évalué
Examen terminal (coefficient)	Epreuve écrite de 2 heures	Connaissances présentées par les différent.e.s intervenant.e.s de l'UE.
Crédits ECTS accordés si validation : 9		
Compétences acquises : (savoirs, savoir-faire, savoir-être)		
Compréhension des principales approches utilisées pour la recherche en génétique humaine		