

La génétique peut-elle changer nos vies ? (BIO1)

De la pratique de la génétique médicale d'aujourd'hui à celle de demain

But

Vous faire découvrir en un jour divers aspects des analyses en génétique médicale (médecine génétique), en passant par la structure du génome, la fonction de l'ADN, les principes de ses analyses en cytogénétique conventionnelle et en génétique moléculaire, et à leurs applications en clinique diagnostique.

Contenu

- Rappel rapide de l'architecture de la cellule
- Rappel rapide de l'historique de la génétique (des petits pois de Mendel jusqu'au séquençage du génome)
- Structure du génome nucléaire : chromosomes, ADN
- Diversité des acides nucléiques
- Fonction du génome : de l'ADN à la protéine en passant par l'ARN
- Les différents types d'analyses en diagnostic (cytogénétiques, moléculaires), leurs principes, leurs apports, leurs limites
- Aperçu légal/éthique du diagnostic génétique
- Les analyses prénatales/postnatales
- Types d'anomalies cytogénomiques
- Types de mutations de l'ADN
- Différents mécanismes de pathogénicité génétique (non exhaustif)
- Interprétation de la pathogénicité des mutations (variants) du génome humain en regard du contexte clinique, avec exemples
- Etudes familiales, implication de la recherche des variants chez les apparentés (pénétrance)
- Et si tout changeait demain en cytogénétique (cartographie optique du génome)
- Exploration du génome : où en sommes-nous ? vers quoi allons-nous ?
- Perspective de la génétique dans la médecine de demain (Scores polygénomiques/pharmacogénomique dans les pathologies communes)

Exemples d'applications en clinique

- Chromosomes XY et naissance d'une fille, le laboratoire peut-il se tromper ?
- Définition du pronostic d'une leucémie par les techniques de la cytogénomique
- Trouble du spectre de l'autisme : apport de l'observation au laboratoire dans l'évolution des sciences et de la clinique
- Validation clinique de variants de signification clinique incertaine par l'analyse de l'ARN

Méthodes utilisées

Cours magistraux, exemples tirés de la clinique, quizz

Pas de travaux pratiques sur des instruments

Personnes concernées

Débutants.

Lieu

La Longeraie, Morges

Enseignants

Dr Jean-Louis Blouin - HUG, UNIGE

Dre Danielle Martinet - HUG

Dre Stefania Gimelli - HUG

Dr Thomas Rio-Frio - HUG