

## **Quelle contribution peut apporter la génétique médicale à l'interprétation des résultats en chimie clinique ? (BIO1)**

### **But**

Vous faire découvrir à travers des cas cliniques comment la génétique médicale et la chimie clinique peuvent s'associer pour établir un diagnostic.

### **Contenu**

Dépistage prénatal du syndrome de Down en chimie clinique

- Trisomie 21 et autres anomalies chromosomiques
- Méthodes diagnostiques des anomalies chromosomiques
- Etude de l'histoire familiale, impact sur les apparentés

Diagnostic de l'hypercholestérolémie en chimie clinique

- Relation entre mutations génétiques et pathologies
- Types de mutations de l'ADN
- Techniques moléculaires pour le diagnostic
- Analyse de l'histoire familiale et impact sur les membres de la famille
- Défis liés à l'interprétation des mutations génétiques

Cas cliniques combinant chimie clinique et génétique

- Maladies métaboliques
- Pathologies endocriniennes

Evolution de la génétique

- Médecine personnalisée basée sur son génome
- Prédiction des maladies, danger ou progrès

### **Méthodes utilisées**

Cours basés sur des exemples tirés de la clinique

### **Personnes concernées**

Débutants, chimistes intéressés par les aspects de génétique

---

### **Lieu**

La Longeraie, Morges

### **Enseignants**

Dr Jean-Louis Blouin - Hôpitaux universitaires de Genève / Université de Genève

Dr Miguel Frias - Hôpitaux universitaires de Genève

Dre Stefania Gimelli - Hôpitaux universitaires de Genève

Dre Laure Lemmens - Hôpitaux universitaires de Genève

Dr Thomas Rio Frio - Hôpitaux universitaires de Genève