

Master 1 Biologie Santé

Unité d'Enseignement: GENETIQUE HUMAINE

Année universitaire 2020-2021

Faculté de Médecine, CHU-Bicêtre

Responsable de U.E. : Pr Judith Melki (judith.melki@inserm.fr)

1) Jeudi 17 Septembre 2020 TP4

Pr Judith MELKI (14h00-16h00)

Génome humain, gènes et maladies génétiques

Pr Judith MELKI (16h00-18h00)

Mécanismes pathogéniques des mutations dans les maladies génétiques humaines

2) Jeudi 24 Septembre 2020 TP3

Dr Lucie TOSCA (14h00-16h00)

Etude des chromosomes par ACPA

Pr Gérard TACHDJIAN (16h00-17h00)

Modélisation des maladies génétiques à l'aide de cellules pluripotentes

3) Jeudi 1er Octobre 2020 TP3

Pr Judith MELKI (14h00-16h00)

Maladies génétiques et métabolisme des ARN (pre-mRNA)

Pr Judith MELKI (16h00-18h00)

Bases génétiques des maladies neuromusculaires

4) Jeudi 8 Octobre 2020 TP4

Dr Nathalie AUGER (14h00-16h00)

Cytogénétique onco-hématologique : diagnostic, suivi

Dr Emmanuelle GIRODON-BOULANDET (16h00-18h00)

Mucoviscidose

5) Jeudi 15 Octobre 2020 TP3

Dr Marcel TAWK (14h00-15h00)

Modélisation des maladies génétiques à l'aide du zebrafish

Dr Lydie DA COSTA (15h00-17h00)

Déficits constitutionnels de l'hématopoïèse dus à des anomalies du ribosome

6) Jeudi 22 Octobre 2020 TP4

Dr Caroline SEVIN (14h00-16h00)

Maladies lysosomales et nouvelles approches thérapeutiques

Dr Arnaud BRUNEEL (16h00-18h00)

Anomalies congénitales de la glycosylation

8) Jeudi 29 Octobre 2020 ED09

Dr Violaine PLANTE (14h00-16h00)

Neuropathies héréditaires

Dr Jérôme BOULIGAND (16h00-18h00)

Gènes impliqués dans les hypogonadismes hypogonotropes

9) Jeudi 5 Novembre 2020 TP4

Pr Judith MELKI (14h00-16h00)

Modèles murins de maladies humaines: avantages et limites

Dr Irina GIURGEA (16h00-18h00)

Maladie de Hirschprung

9) Jeudi 19 Novembre 2020 TP4

Dr. Mathilde VARRET (14h00-16h00)

Génétique des hypercholestérolémies

Dr Alice THEBAUT (16h00-18h00)

Cholestases génétiques hépatocytaires

Examen, 1^{ère} session et 2^{ème} session : dates à préciser