



# Bases moléculaires et métaboliques des maladies héréditaires



ECTS  
5 crédits



Composante  
Faculté des  
Sciences

## Présentation

### Description

Le programme reprend les notions de base importantes de l'organisation des gènes et différents niveaux de régulation des gènes mais aussi des notions essentielles de génétique des populations humaines jouant un rôle important comme facteurs de risque. Les mécanismes moléculaires impliqués dans les maladies monogéniques ou polyfactorielles sont présentés en prenant des exemples précis. Ceci permet aussi de découvrir les nouveaux outils technologiques à disposition (techniques pan-génomiques, génotypage à haut débit...) permettant des avancées majeures dans ce domaine. Le module enfin offre un aperçu des impacts de ces recherches sur la pratique médicale par le développement de la thérapie cellulaire, de la thérapie génique et de la pharmacogénomique.

### Objectifs

Ce module a pour but de donner une solide formation en génétique humaine focalisée sur les aspects moléculaires et mécanistiques des maladies et abordant les facteurs de risque et les stratégies développées pour remédier à ces maladies. Il s'appuie sur des enseignants-chercheurs et chercheurs issus à la fois de la Faculté de Médecine et de la Faculté des Sciences permettant de montrer la cohérence entre la recherche fondamentale et la recherche appliquée à la médecine.

*The aim of this module is to provide a solid background in human genetics, focusing on the molecular aspects and mechanisms of diseases and addressing risk factors and new strategies for treating these diseases. Classes are taught by teachers and researchers from both the Faculty of Medicine and the Faculty of Science, as basic and medical research are equally important in understanding and developing treatments for inherited diseases.*

*Ces différents angles d'approche permettent de développer:*

*-des compétences transversales et une ouverture à des approches différentes*

*-son esprit critique lors de la présentation orale d'un article scientifique*

*-ses compétences de communication orale*

### Pré-requis nécessaires

génétique/biologie cellulaire et moléculaire/génomique/  
métabolisme cellulaire

### Contrôle des connaissances

1ère session: Ecrit: 80% et oral (présentation d'un article scientifique): 20%

2ème session: Ecrit



# Infos pratiques

---

## Contacts

Responsable pédagogique

Pascale PERRIN

✉ [pascale.perrin@umontpellier.fr](mailto:pascale.perrin@umontpellier.fr)