

Semestre : 6

Unité d'enseignement Fondamentale 2 (UEF 3.2.2) : Génétique Humaine, Cytogénétique et Physiologie

Matière : Cytogénétique

Crédits : 6

Coefficient : 3

Objectifs de l'enseignement :

- Reconnaître les chromosomes humains et les Classer en un caryotype
- Comprendre les mécanismes cytogénétiques
- Résoudre les problèmes cytogénétiques
- Maîtrise des techniques d'explorations
- Mettre en évidence les anomalies et proposer des thérapies adéquates

Connaissances préalables recommandées

Notions de biologie moléculaire et de génétique (programme de L2)

Contenu de la matière :

I- Introduction à la cytogénétique

- *Mitose et méiose*
- *Structure des chromosomes*
 - Structure de l'ADN
 - Organisation de l'ADN en chromatine
 - Structure intime d'un chromosome
 - Généralité
 - Centromère
 - Télomère
- Introduction
- Caryotype normal
 - Techniques d'obtention du caryotype
 - Classification des chromosomes humains
 - Techniques de banding
- *Anomalies chromosomiques constitutionnelles*
 - Anomalies de nombre de chromosome
 - Polyploidies
 - Aneuploidies
 - Anomalies chromosomiques de structure
 - Réarrangements équilibrés
 - Réarrangements déséquilibrés

III- Mécanique chromosomique

- Introduction
 - *Mécanique chromosomique intéressant un chromosome.*
-

- Délétion
- Duplication
- Inversion
- Isochromosome
- Chromosome en anneau
- *Mécanique chromosomique intéressant plusieurs chromosomes.*
 - Les insertions
 - Translocation réciproque
 - Translocation robertsonienne
- *Anomalies chromosomiques acquises*
 - Introduction
 - Quelques anomalies chromosomiques des cancers
 - Leucémie myéloïde chronique
 - Le lymphome de Burkitt
 - Le rétinoblastome.
- *Nomenclature cytogénétique (ISCN 1995).*

VI- Mécanisme génétique de la détermination et de la différenciation sexuelle

- Introduction
- Détermination du sexe
- Différenciation du sexe
- Stérilité
- Inactivation du chromosome X.

TRAVAUX DIRIGES (TD) :

- TD1 Anomalies chromosomiques de nombre et de structures
- TD2 : Nomenclature cytogénétique
- TD3 : Mécanique chromosomique
- TD4 : METHODES de marquage chromosomique
- TD5 : détermination et différenciation sexuelles.
- TP1 : Recherche du corpuscule de Barr
- TP2 : Etablissement du caryotype à partir de lymphocytes humains
- TP3 : Lecture de lames de mitoses en coloration Giemsa (cas pathologiques)
- TP4 : Classement des chromosomes en banding R
- TP5 : Lecture de lames de mitose en banding R.

Mode d'évaluation :

- **3 contrôles continus**
- **1 épreuve final**

Références bibliographiques :

Association for Genetic Technologists
Association of Clinical Cytogeneticists