

Nom EES: Université des Sciences et de la Technologie D'Oran (USTO-MB)

Faculté : Sciences de la Nature et de la Vie

Département : Génétique Moléculaire Appliquée

SYLLABUS DE LA MATIERE

Génétique Humaine

Filière :	Sciences Biologiques
Cycle :	Licence Génétique
Option :	/
Année d'étude :	3ème année

ENSEIGNANT DU COURS ¹		Dr. BOUSHABA Nadjjet			
		Réception des étudiants par semaine			
Email	nadjjet.boushaba@univ-usto.dz	Jour :	Lundi	heure	13h
Bureau/salle :	Bureau	Jour ² :	Mardi	heure	10h

TRAVAUX DIRIGES		(Réception des étudiants par semaine)					
NOMS ET PRENOMS DES ENSEIGNANTS ³	Bureau/salle réception	Séance 1		Séance 2		Séance 3	
		jour	heure	jour	Heure	jour	heure
AIT YAHIA Rachida	Bureau 32	Lundi	13h00	mardi	13h00	jeudi	13h00

¹ Dupliquez le tableau en cas de plusieurs enseignant

² Mettez / en cas de vide

³ Supprimez en cas où il n'y a pas d'assistants

TRAVAUX PRATIQUES		(Réception des étudiants par semaine)					
NOMS ET PRENOMS DES ENSEIGNANTS	Bureau/salle réception	Séance 1		Séance 2		Séance 3	
		jour	heure	jour	heure	jour	heure
/	/	/	/	/	/	/	/

DESCRIPTIF DU COURS ⁴	
Objectif	Comprendre les (i) différents modes de transmission ainsi que les (ii) différents facteurs qui rendent les modes de transmission complexes. Il permet également d’acquérir des connaissances concernant le (iii) diagnostic génotypique des maladies, (iv) es outils qui permettent de réaliser cela ainsi que les (v) différentes stratégies concernant ce dernier.
Type Unité Enseignement	Fondamentale UEF3.2.2
Contenu succinct	7 chapitres : Modes classiques de transmission mendélienne I. Hérité récessive autosomique II. Hérité dominante autosomique III. Hérité récessive lié à l’X IV. Hérité dominante liée à l’X V. Hérité lié à l’Y Chapitre II Les facteurs qui rendent les profils de transmission mendélienne complexe I. Hétérogénéité du locus a) Action alternative des mutations dans des gènes différents. b) Action simultanée de mutations dans différents gènes. II. Variation allélique et hétérogénéité clinique III. Pénétrance. IV. La révélation tardive V. L’expression variable.

⁴ Champs obligatoires du syllabus

	VI. L'inactivation de l'X VII. Les mosaïsmes et les chimères. VIII. L'empreinte génomique et la disomie uniparentale. Chapitre III : Hérédité extrachromosomique ou hérédité mitochondriale Chapitre VI : Diagnostic génotypique I. Définition II. Outils du diagnostic génotypique Chapitre VII : Les marqueurs génétiques I. RFLP II. Les minisatellites III. les microsatellites. Chapitre VIII : Les stratégies du diagnostic génotypique I. Analyse directe II. Analyse indirecte III. les applications du diagnostic génotypique
Crédits de la matière	6
Coefficient de la matière	3
Pondération Participation	/
Pondération Assiduité	/
Calcul Moyenne C.C	Moyenne de 3 CC/20
Compétences visées	Maitrise du contenu

EVALUATION DES CONTROLES CONTINUS DE CONNAISSANCES							
PREMIER CONTROLE DE CONNAISSANCES							
Jour ⁵	Séance	Durée	Type ⁶	Doc autorisé (Oui, Non)	Barème	Echange après évaluation (date Consult. copie)	Critères évaluation ⁷
/	/	/	/	/	/	/	/

⁵ Mettez / en cas de vide

⁶Type : E=écrit, EI=exposé individuel, EC=exposé en classe, EX=expérimentation, QCM

⁷Critères évaluation : A=Analyse, S=synthèse, AR=argumentation, D=démarche, R=résultats

DEUXIEME CONTROLE DE CONNAISSANCES

Jour	Séance	Durée	Type	Doc autorisé (Oui, Non)	Barème	Echange après évaluation (date consultation copies)	Critères évaluation
/	/	/	/	/	/	/	/

EQUIPEMENTS ET MATERIELS UTILISES

Adresses Plateformes	Plateforme SNV
Noms Applications (Web, réseau local) ⁸	mails
Polycopiés	Powerpoint sous forme de pdf
Matériels de laboratoires	/
Matériels de protection	/
Matériels de sorties sur le terrain	/

LES ATTENTES

Attendues des étudiants (Participation-implication)	Implication par la participation <i>des</i> étudiants aux activités pédagogiques.
Attentes de l'enseignant	La ponctualité en cours et TD, l'implication dans les situations d'apprentissages, la persévérance, la participation en classe ou encore la remise des travaux.

⁸Privilégiez les opensources et les freewares

BIBLIOGRAPHIE⁹

Livres et ressources numériques	- Margaret W.T., Roderick R.M et Huntington F.W. (1995). Génétique médicale. 5^{ème} édition Médecine-Sciences Flammarion. 495 p. - Strachan T et Read A.P. (1996). Génétique Moléculaire Humaine. <i>Edition Flammarion-780p</i>. - Pasternak J.J. (2003). Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires. 1^{ère} Edition De Boeck. Paris, 500 p. - Donnai D. et Read A. (2009). Génétique médicale. De la biologie à la pratique clinique. 1^{ère} Edition De Boeck, Bruxelles. 460 p.
Articles	- Tuffery-Giraud S. Chambert S., Demaille J. et Claustres M. (1999). Le diagnostic génotypique des myopathies de Duchenne et de Becker. <i>Annales de Biologie Clinique</i>, 57 : 417-26 - Vaiman D., Mercier D., Moazami-Goudarzi K., Eggen A., Ciampolini R., Lépingle A., Velmala R., Kaukinen J., Varvio S.L., Martin P., Leveziel H. et Guérin, G. (1994). A set of 99 cattle microsatellites: characterization, synteny mapping, and polymorphism. <i>Mammalian Genome</i>, 5 : 288-297. - Pennisi A. Barcia G. Steffann J. Rötig A. et Schiff M. (2022). Les maladies mitochondriales de l'enfant. <i>Elsevier</i>, 5 : 21-27. - Good J.M., Burgunder J.M. et Wider C. (2015). Maladie de Huntington. Du gène à la clinique, 15(44):1022–1026. - Jeffreys A.J. (1987). Highly variable minisatellites and DNA fingerprints. <i>Biochem Soc Trans</i>, 15: 309-317.
Polycopiés	Polycopié de la matière Génétique Humaine en cours de préparation
Sites Web	Plateforme SNV, USTO-MB

⁹ obligatoire