

Réforme de l'enseignement de la génétique et génomique humaine

COMITE MASTER, séance du 20.04.18

Christelle Borel, PhD, PD

Collaboratrice Scientifique II

Dept médecine génétique et développement

christelle.borel@unige.ch

95718

PLAN

1. Présentation de la réforme de la génétique /génomique
2. L'équipe en charge de cette réforme
3. Notre calendrier
4. Le travail déjà effectué pour les années Bachelor en médecine humaine

1. Présentation de la réforme de la génétique /génomique

Renforcer l'enseignement en génomique et génétique et maintenir un niveau d'excellence à la Faculté de médecine

- **Intégrer les nouveaux concepts de génétique/génomique**
génomique, bioinformatique, pharmacogénomique, variabilité génétique ...
- **Appliquer ces concepts aux différentes spécialités médicales et disciplines d'apprentissages**
cardiologie, cancérologie, diabétologie, hépatologie....
- **Appréhender les outils de nouvelle génération en génétique/génomique.**
ex: séquençage à ultra haut débit
- **Compréhension et utilisation des données génétiques/génomiques** à visée diagnostique, thérapeutique
- **Apporter une réflexion éthique** sur l'innovation médicale en génétique

Coordonner l'enseignement de la génomique et génétique durant tout le cursus des études

- Longitudinal
- Multidisciplinaire
- Bachelor et Master en médecine humaine (et bachelor et master en sciences biomédicales)

2. L'équipe

Investigateur: Emmanouil (manolis) Dermitzakis

Coordination: Christelle Borel

Date: mars 2017, mandaté par le BUCE

Le groupe de travail:

- . Petros Tsantoulis (chef de clinique bioinformatique, HUG, service du prof. Pierre-Yves. Dietrich , oncologie)
- . Georg Ehret (chef de clinique scientifique, HUG, service du prof. F. Mach, cardiologie)
- . Frédérique Béna (FAMH analyse génétique médicale, HUG, service du prof. Marc Abramowicz, médecine génétique)
- . Idris Guessous (Médecin adjoint agrégé, HUG, médecine de premier recours, unité d'épidémiologie populationnelle)
- . Pierre Chappuis (Médecin adjoint agrégé, HUG, responsable de l'Unité d'oncogénétique et de prévention des cancer)
- . Samia Hurst (Professeure, UNIGE, directrice de l'iEH2)
- . Bruno Strasser (Professeur, IUFE et UNIGE, science de l'éducation et histoire des sciences)
- . Marc Abramowicz (Professeur, UNIGE, médecin-chef de service, HUG, médecine génétique)
- . Mathieu Nandaz (Professeur, directeur de l'UDREM)

3. Notre calendrier

Bachelor et Master en médecine humaine

- Rentrée Septembre 2017 : Bachelor année 1
- Rentrée Septembre 2018 : Bachelor année 2
- Rentrée Septembre 2019 : Bachelor année 3
- Rentrée Septembre 2020 : Master année 1
- Rentrée Septembre 2021: Master année 2
- Rentrée Septembre 2022: Master année 3

4. Le travail déjà effectué pour les années Bachelor I et II en médecine humaine

Bachelor, 1^{ère} année (2018-2019)

Génétique et génomique humaine. (10h, sem. 3 à 9)

- . Génome et variabilité (CB, 2h)
- . Génétique chromosomique (FB, 2h)
- . Génétique formelle et autres modes de transmission (MNA, 2h)
- . Introduction aux maladies mendéliennes, complexes et multifactorielles (MTD, 2h)
- . Génétique et génomique du cancer (TN, 1h)
- . La médecine de précision/personnalisée (MTD, 1h)

Travaux dirigés de Génétique et génomique humaine. (2h , sem. 8) (MG, CB, MNA, 2 x 2h)

- . Cas pratiques d'interprétation des variants d'un génome humain
- . Reconnaître les modes de transmission mendélienne d'une maladie à partir d'un arbre généalogique

Cas de liaison : Mucoviscidose. (1h, sem. 7)

- . Aspect génétique de la mucoviscidose (TN, 1h)

Unité d'intégration: maladies hémorragiques. (2h, sem. 24)

- . Génétique des maladies hémorragiques (MNA, 2h)

TN: Thierry Nouspikel, FB: Frédérique Béna, MNA: Marguerite Neerman-Arbez, CB: Christelle Borel, MG: Michel Guipponi, MTD: Manolis Dermitzakis

Bachelor, 2^{ème} année (2018-2019)

Travail effectué avec chaque unité APP

Etape 1- Analyse du programme 2017 (cahier unité, cours)

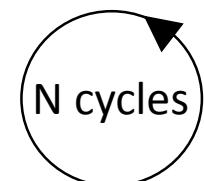
Etape 2- Etablir des propositions en fonction:

- . Du programme de génétique/génomique (vision longitudinale du programme bachelor)
- . Des objectifs de l'unité
- . Des méthodes d'apprentissage adéquates
- . Des besoins (correction guide du tuteur, aide à rédaction des problèmes, références lecture...)

Etape 3- Discussion avec les enseignants, personnes référentes dans le domaine (notre expert)

Etape 4- Réunion avec les responsables de l'unité

Etape 5- Définissons ensemble un programme



Etape 6- Réunion avec les responsables de l'unité

Etape 7- Nous recherchons les enseignants et montons les cours

Etape 8- Propositions concrètes envoyées aux responsables de l'unité (email)

Etape finale- Programme finalisé, prêt à être proposé au bureau et comité Bachelor

Unité «Croissance et vieillissement cellulaire»

Responsables : Michelangelo Foti, Bernhard Wehrle-Haller

Cours 1

Titre du cours « Oncogénomique »

Enseignant Petros Tsantoulis

Unité APP CVC

Type de cours ex-cathedra

Durée 2 x 45 min

Nombre d'étudiants La volée

Nouveau/existant Nouveau

Commentaire Programmé 2018-2019

- « Hallmarks of cancer » : les qualités qui définissent une cellule cancéreuse.
- Théorie de l'apparition et de l'accumulation des variations somatiques dans la cellule, au cours de sa vie.
- Implication des variations somatiques sur le comportement des cellules tumorales.
- Principe de l'évolution clonale et le l'hétérogénéité intra-tumorale.
- Classification moléculaire des tumeurs, leur pronostique et la prédition des réponses aux traitements.
- Définition d'un biomarqueur et leur implication dans l'élaboration des études cliniques et les applications cliniques.

Cours 2

« Hérité, génétique et cancer »

Pierre Chappuis

APP CVC

ex-cathedra

1 x 45 min

La volée

Nouveau

Programmé 2018-2019

- Grands principes des syndromes de cancers héréditaires : modes de transmission, classes de gènes, pénétrance
- Principales prédispositions génétiques au cancer colorectal : syndrome de Lynch, polyposse adénomateuse familiale, polyposse associée à MUTYH
- Conseil génétique en oncologie prédictive : interprétation des résultats d'analyses génétiques dans un contexte familial, recommandations de surveillance/prévention

Cours 3

« Modifications de notre génome au cours du vieillissement cellulaire et cancer »

Thierry Nouspikel

APP CVC

ex-cathedra

1 x 45 min

La volée

Nouveau

Programmé 2018-2019

- Age et instabilité génomique : maintenance de l'intégrité et de la structure du génome
- Tolérance des changements de notre ADN (variants, variations structurelle...) par nos cellules
- Maintenance des séquences télomériques et la senescence cellulaire
- Accumulation de mutations somatiques dans le génome de nos cellules: vieillissement cellulaire et cancer.
- Longévité versus vieillissement prématué : programme génétique ?
- Syndrome de Hutchinson-Gilford, Syndromes progéroides et laminopathies.
- Médecine prédictive pour une vieillesse en bonne santé.

Cours 4

« Pharmacogénomique »

Nicolas Schaad

APP CVC

ex-cathedra

1 x 45 min

La volée

Nouveau

EN CONSTRUCTION



UNIVERSITÉ
DE GENÈVE

Unité « Nutrition, Digestion et Métabolisme »

Responsables : Martine Collart, Thierry Brun

Cours 1

Titre du cours	« Le rôle des variations génétiques et génomiques dans l'origine du diabète et autres maladies complexes»
Enseignant	Manolis Dermitzakis
Unité	APP NDM
Type de cours	ex-cathedra, donné en anglais
Durée	2 x 45 min
Nombre d'étudiants	La volée
Nouveau/existant	Nouveau
Commentaire	
Objectifs d'apprentissage	<ul style="list-style-type: none">• Genetic architecture of T2D susceptibility• Tissue effects causality• Dissection of biological effects and systems biology• Perturbation of biological mechanisms leading to increased T2D risk• Interaction between risk factors and genetic risk for T2D

Unité « Reproduction »

Responsables : Marie Cohen, Begoña Martinez de Tejada, Michal Yaron

Cours 1

Titre du cours « Diagnostic prénatal des maladies génétiques »

Enseignant Frédérique Béna

Unité APP Reproduction

Type de cours ex-cathedra

Durée 2 x 45 min

Nombre d'étudiants La volée

Nouveau/existant Nouveau

Commentaire Programmé 2018-2019

Objectifs d'apprentissage

- Les stratégies de dépistage durant la grossesse
- Les types de prélèvements
- Les techniques de cytogénétique
- Le caryotype fœtal et son interprétation
- La technique du FISH et son utilisation en diagnostic prénatal
- Le microarray et la recherche de CNV
- Les analyses moléculaires les plus fréquentes en DPN
- Le DPNI
- Le DPI
- Les aneuploidies (Trisomie 21), le syndrome de l'X fragile
- Les discordances foeto-placentaires
- Le mosaïcisme

Cours 2

« Génétique médicale : qui, pourquoi, comment ? »

Siv Fokstuen

APP Reproduction

ex-cathedra

1 x 45 min

La volée

Nouveau

Programmé 2018-2019

- La pratique du conseil génétique : définition, objectifs, les étapes
- Les maladies génétiques
- Les indications d'une consultation génétique médicale
- L'évaluation des risques génétiques
- Les analyses génétiques en pratique clinique : diagnostic postnatal, diagnostic prénatal et diagnostic présymptomatique/prédictif
- Les considérations éthiques
- La loi fédérale
- Les défis
- Les problèmes des remboursements des tests génétiques par les caisses maladie
- L'importance d'associations de malades et de leurs parents

Cours 3

« Génétique médicale en prénatal »

L'équipe du service de médecine génétique des HUG et l'équipe de Samia Hurst

APP Reproduction

session interactive

2 x 45 min

1/4 volée

Nouveau

Programmé 2018-2019

- Comprendre l'importance du conseil génétique, de l'anamnèse familiale, du consentement informé, des considérations éthiques et légales dans les décisions associées au diagnostic prénatal présymptomatique et à l'avortement thérapeutique
- Savoir analyser un arbre généalogique et déterminer le mode de transmission d'une maladie génétique
- Savoir calculer un risque génétique à partir d'un arbre généalogique
- Discussion avec les étudiants
- Support pédagogique: problèmes type APP.



UNIVERSITÉ
DE GENÈVE

Unité « Cœur et circulation »

Responsables : Brenda Kwak, Christophe Montessuit

Cours 1

Titre du cours « Syndrome du QT long »

Enseignant Christophe Montessuit

Unité APP Cœur et Circulation

Type de cours ex-cathedra

Durée 1 x 45 min

Nombre d'étudiants la volée ou ¼ de volée

Nouveau/existant EXISTANT

Commentaire

Objectifs d'apprentissage

- L'importance sociétale du syndrome du QT long
- La relation génotype-phénotype de la repolarisation cardiaque
- La progression du QT long à la mort subite
- Les effets pro-arythmiques de médicaments modifiant le QT

Cours 2

« Cardiogénétique »

Siv Fokstuen

APP Cœur et Circulation

session interactive

1 x 45 min

1/4 volée

Nouveau

Programmé 2018-2019

Cours 3

« Cardiologie préventive: facteurs de risque cardiovasculaire, style de vie ou génétique? »

Georg Ehret

APP Cœur et Circulation

ex-cathedra

2 x 45 min

La volée

Nouveau

- Les origines des maladies cardio-vasculaires.
- Les données épidémiologiques des maladies cardio-vasculaires, leur signification et la limite de leur interprétation.
- Comprendre les maladies cardio-vasculaires à travers la biologie de l'évolution: génotype/environnement.
- Comment identifier les gènes et les variations génétiques associés à la susceptibilité aux maladies cardiovasculaires ?
- Formes rares monogéniques d'hypertension artérielle.
- L'hypertension artérielle de "tous les jours".
- Les conséquences cliniques.
- L'hypercholestérolémie familiale.
- L'hypercholestérolémie de "tous les jours".
- Les conséquences cliniques.
- Comment évaluer le risque cardiovasculaire d'une personne en considérant la biologie de l'évolution ?



UNIVERSITÉ
DE GENÈVE

Unité « Excrétion et Homéostasie »

Responsables : Maud Frieden, Sophie de Seigneux

Cours 1

Titre du cours	« Hypertension artérielle »
Enseignant	Antoinette Péchère
Unité	APP Excrétion et Homéostasie
Type de cours	ex-cathedra
Durée	1 x 45 min
Nombre d'étudiants	La volée
Nouveau/existant	Nouveau
Commentaire	Programmé 2018-2019
Objectifs d'apprentissage	<ul style="list-style-type: none">• Epidémiologie de l'hypertension• Rôle de l'environnement sur les variants génomiques• Formes monogéniques de l'hypertension, une aide à la compréhension des phénotypes complexes• Thérapie ciblée

Cours 2

« Les ciliopathies »
Jean-Louis Blouin
APP Excrétion et Homéostasie
ex-cathedra
1 x 45 min
La volée
Nouveau
Programmé 2018-2019
<ul style="list-style-type: none">• Structure et fonction du cil• Importance du cil au cours du développement• Catalogue des principales ciliopathies• Hétérogénéité clinique, phénotypique des ciliopathies• Ciliopathies rénales• Génétique des ciliopathies : historique, gènes connus, état actuel des connaissances et perspectives d'avenir.



Unité « Respiration »

Responsables : Paola Gasche, Guido Ferretti

Cours 1

Titre du cours	« Les dystrophinopathies et le déficit en alpha1-antitrypsine »
Enseignant	Thierry Nouspikel
Unité	APP Respiration
Type de cours	ex-cathedra
Durée	1 x 45 min
Nombre d'étudiants	La volée
Nouveau/existant	EXISTANT
Commentaire	
Objectifs d'apprentissage	<ul style="list-style-type: none">• Les dystrophinopathies : historique, pathologie, les atteintes.• Maladie de Duchenne• Dystrophie musculaire de Becker• Transmission récessive liée au chromosome X• La dystrophine : le gène, la protéine, sa fonction, les mutations référencées• Le diagnostic moléculaire et les traitements• Recherche translationnelle actuelle et à venir.• Le déficit en alpha1-antitrypsine• L'élastase• Les serpines• Variation individuelle• Transmission autosomique récessive• Manifestations cliniques, diagnostic et traitement actuel.

Cours 2

« Tabagisme, génétique et cancer »

Thierry Nouspikel
APP Respiration
ex-cathedra
1 x 45 min
La volée
Nouveau
Programmé 2018-2019
<ul style="list-style-type: none">• Effet des carcinogènes du tabac (nitrosamines, PAH, benzopyrène) sur l'ADN: types de lésions, signatures mutationnelles, gènes touchés (<i>EGFR</i>, <i>KRAS</i>, <i>TP53</i>).• Prédisposition génétique: activation (cytochrome P450) ou détoxicification des carcinogènes, réparation de l'ADN (base excision repair, nucleotide excision repair, translesion synthesis), addiction à la nicotine.• Impact de certaines mutations sur la thérapie. Exemples: gène <i>EGFR</i> mutation T790M, gène <i>BRAF</i> mutation V600E.• Analyse génétique de la tumeur: biopsies, ADN tumoral circulant.• Evolution clonale et suivi thérapeutique.



UNIVERSITÉ
DE GENÈVE

Unité « Os et articulation »

Responsable : Serge Ferrari

Titre du cours

Enseignant

Unité APP Os et articulation

Type de cours

Durée

Nombre d'étudiants

Nouveau/existant Nouveau

Commentaire Thème proposé au responsable

Objectifs d'apprentissage

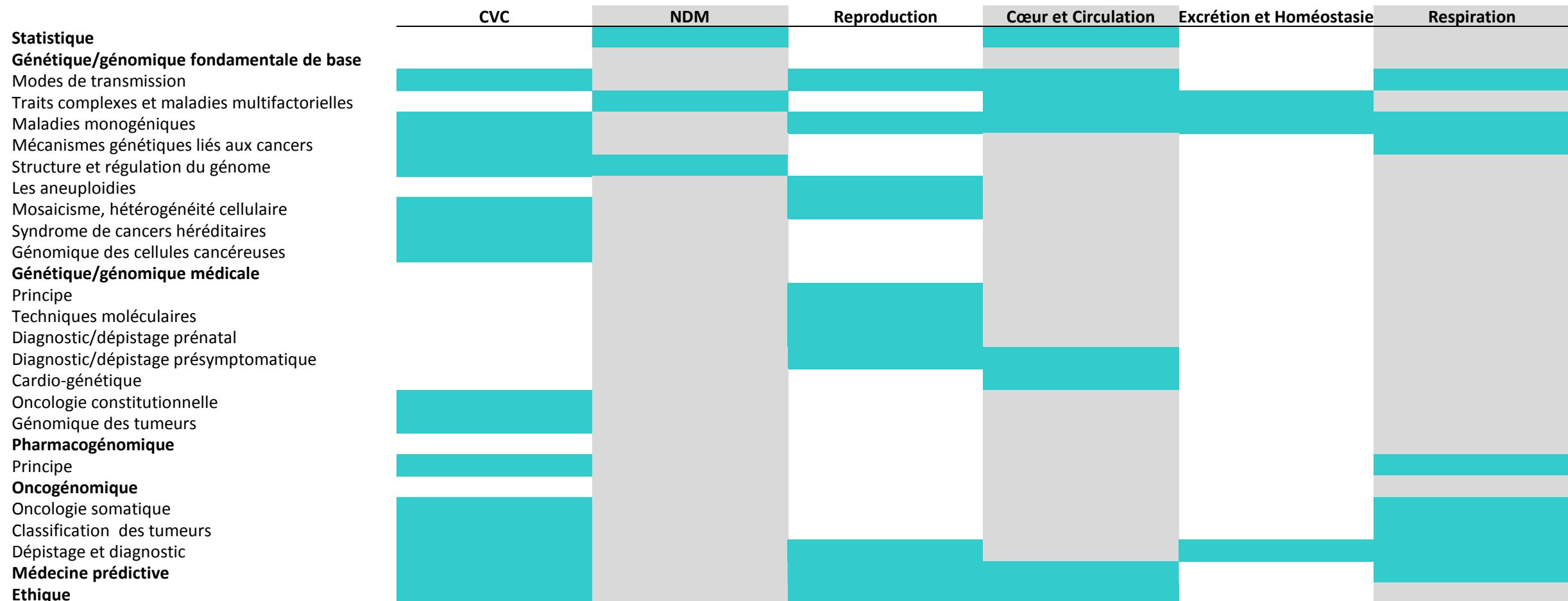
- Variant rare et phénotype extrême

Cours Vidéo-Quizz

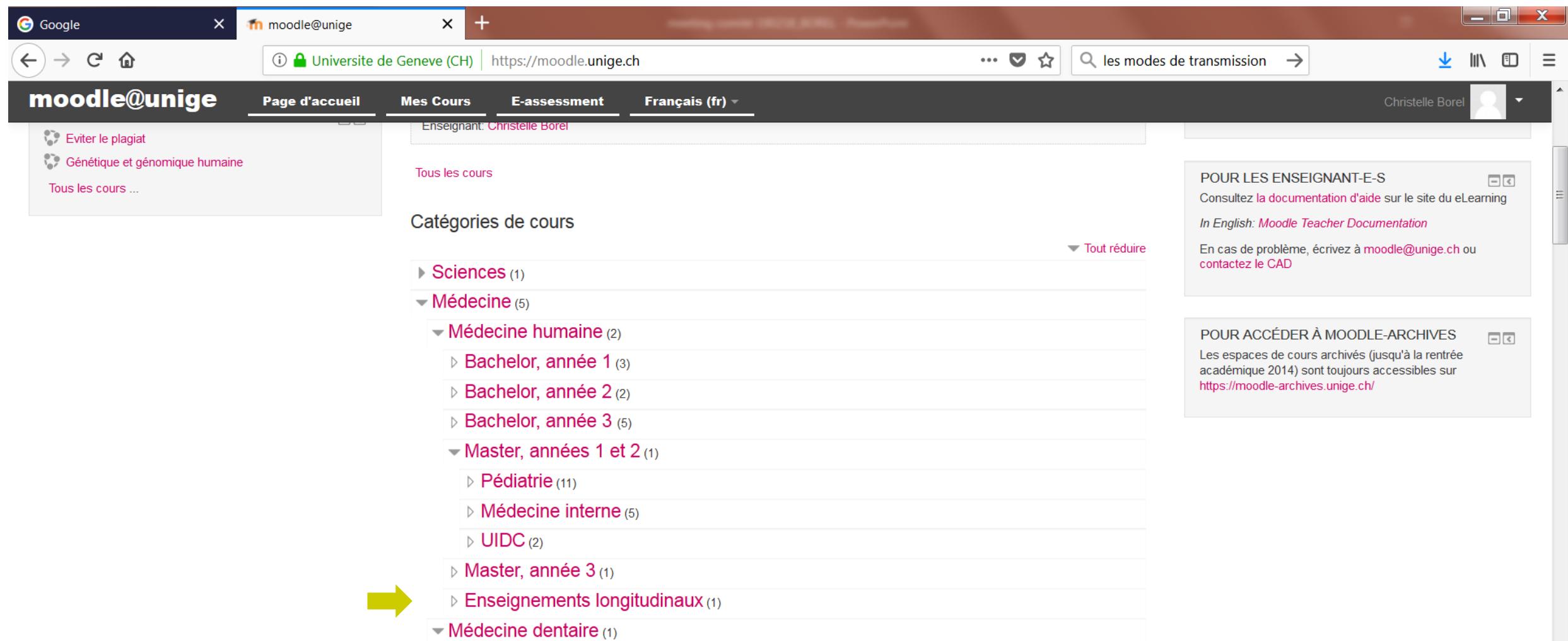
Titre du cours	« Les techniques moléculaires principalement utilisées en génétique médicale »
Enseignant	Michel Guipponi, Frédérique Béna, Christelle Borel
Unité	
Type de cours	Vidéo Quizz
Durée	1 x 45 min
Nombre d'étudiants	La volée
Nouveau/existant	Nouveau
Commentaire	Programmé 2018-2019 si possible
Objectifs d'apprentissage	<ul style="list-style-type: none">• Type de prélèvements• Principe de la technique• En pratique• Analyse du résultat <p>PRIMER DESIGN PCR Séquençage SANGER Séquençage ultra haut débit WGS, WES, RNAseq MLPA QF PCR ARRAY CGH DPNI CARYOTYPE FISH DPNI</p>



4. Vue longitudinale de l'enseignement de la génétique/génomique en BscII (2018-2019)



5. Nous sommes sur moodle@unige.ch (Merci à Daniel Scherly)



Google

moodle@unige

Université de Genève (CH) https://moodle.unige.ch

les modes de transmission

moodle@unige

Page d'accueil Mes Cours E-assessment Français (fr)

Enseignant: Christelle Borel

Eviter le plagiat

Génétique et génomique humaine

Tous les cours ...

Tous les cours

Catégories de cours

Sciences (1)

Médecine (5)

- Médecine humaine (2)
 - Bachelor, année 1 (3)
 - Bachelor, année 2 (2)
 - Bachelor, année 3 (5)
- Master, années 1 et 2 (1)
 - Pédiatrie (11)
 - Médecine interne (5)
 - UIDC (2)
 - Master, année 3 (1)
 - Enseignements longitudinaux (1)
- Médecine dentaire (1)

POUR LES ENSEIGNANT-E-S

Consultez la documentation d'aide sur le site du eLearning

In English: Moodle Teacher Documentation

En cas de problème, écrivez à moodle@unige.ch ou contactez le CAD

POUR ACCÉDER À MOODLE-ARCHIVES

Les espaces de cours archivés (jusqu'à la rentrée académique 2014) sont toujours accessibles sur <https://moodle-archives.unige.ch/>

Christelle Borel

→



NAVIGATION

Accueil

- Tableau de bord
- ▶ Pages du site
- ▼ Cours actuel
- ▼ MDHgénétique

Announces

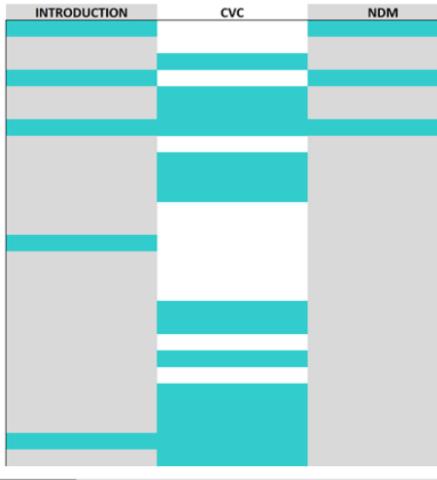
INTRODUCTION AU PROGRAMME DE GENETIQUE

DES ANNEES BACHELOR 2&3

 Le programme de génétique et génomique humaine

VUE LONGITUDINALE DU PROGRAMME DE GENETIQUE EN 2ème ANNEE BACHELOR

Statistique
Génétique/génomique fondamentale de base
Modes de transmission
Traits complexes et maladies multifactorielles
Maladies monogéniques
Mécanismes génétiques liés aux cancers
Structure et régulation du génome
Les aneuploidies
Mosaïcisme, hétérogénéité cellulaire
Syndrome de cancers héréditaires
Génomique des cellules cancéreuses
Génétique/génomique médicale
Principe
Techniques moléculaires
Diagnostic/dépistage prénatal
Diagnostic/dépistage présymptomatique
Cardio-génétique
Oncologie constitutionnelle
Génomique des tumeurs
Pharmacogénomique
Principe
Oncogénomique
Oncologie somatique
Classification des tumeurs
Dépistage et diagnostic
Médecine prédictive
Ethique

 Cours de Emmanouil Dermitzakis : " Génomique des populations et génétique des traits complexes " Cours de Michel Guipponi : "Les techniques moléculaires principalement utilisées en génétique médicale "

Durant ce cours, les principales techniques seront présentées dans le cadre de cas pratiques en se focalisant sur le principe de base, le type de variants génétiques détectés, la résolution, la sensibilité/spécificité, les limites et l'interprétation des résultats.

Techniques abordées :

- Séquençage Sanger
- Séquençage à haut débit de l'exome ou de panel de gènes
- MLPA et MLPA methyl-sensitive
- Analyse de microsatellites
- PCR quantitative
- Southern blot
- PCR/restriction
- ARMS PCR et OLA



Génétique et génomique humaine en unité APP " Croissance et vieillissement cellulaire "

Les enseignants :

- **Petros Tsantoulis**, petros.tsantoulis@hcuge.ch
- **Pierre Chappuis**, pierre.chappuis@hcuge.ch
- **Thierry Nouspikel**, thierry.nouspikel@unige.ch

Les documents du cours de Petros Tsantoulis : " Oncogénomique "

- « Hallmarks of cancer » : les qualités qui définissent une cellule cancéreuse.
- Théorie de l'apparition et de l'accumulation des variations somatiques dans la cellule, au cours de sa vie.
- Implication des variations somatiques sur le comportement des cellules tumorales.
- Principe de l'évolution clonale et le l'hétérogénéité intra-tumorale.
- Classification moléculaire des tumeurs, leur pronostique et la prédiction des réponses aux traitements.
- Définition d'un biomarqueur et leur implication dans l'élaboration des études cliniques et les applications cliniques.

Les documents du cours de Pierre Chappuis : " Hérédité, génétique et cancer "

- Grands principes des syndromes de cancers héréditaires : modes de transmission, classes de gènes, pénétrance
- Principales prédispositions génétiques au cancer colorectal : syndrome de Lynch, polyposse adénomateuse familiale, polyposse associée à MUTYH
- Conseil génétique en oncologie prédictive : interprétation des résultats d'analyses génétiques dans un contexte familial, recommandations de surveillance/prévention

Les documents du cours de Thierry Nouspikel : " Modifications de notre génome au cours du vieillissement cellulaire et cancer "

- Age et instabilité génomique : maintenance de l'intégrité et de la structure du génome
- Tolérance des changements de notre ADN (variants, variations structurelle...) par nos cellules
- Maintenance des séquences télomériques et la senescence cellulaire
- Accumulation de mutations somatiques dans le génome de nos cellules: vieillissement cellulaire et cancer.
- Longévité versus vieillissement prématûr : programme génétique ?
- Syndrome de Hutchinson-Gilford, Syndromes progérides et laminopathies
- Médecine prédictive pour une vieillesse en bonne santé

Forum " Oncogénomique "

Forum " Hérédité, génétique et cancer"

Forum " Modifications de notre génome au cours du vieillissement cellulaire et cancer "



LES ESSENTIELS

LES MODES DE TRANSMISSION DES MALADIES GENÉTIQUES

-  [Les petits pois de Gregor Mendel \(vidéo\) - transmission mendéienne](#)
-  [Transmission des maladies génétiques](#)
-  [Particularités des phénotypes liés au chromosome X](#)
-  [Modes de transmission des maladies génétiques](#)
-  [Génotype et phénotype \(vidéo\) _ Calcul de probabilité](#)
-  [Reconnaitre un mode de transmission à partir d'un arbre généalogique](#)

LES BASES DE DONNEES à découvrir

-  [PubMed_ recherche d'articles scientifiques, revues scientifiques, livres](#)
-  [UCSC_ séquence du génome de référence \(humain et autres\) et autres données fonctionnelles](#)
-  [ENSEMBL_ séquence du génome de référence \(humain et autres\) et autres données fonctionnelles](#)
-  [OMIM_Catalogue des gènes et des maladies génétiques](#)
-  [ORPHANET_ information sur les maladies génétiques rares](#)
-  [GTEX_bases de données d'expression des gènes, 53 tissus humains, eQTLs](#)
-  [ClinGen_base de données des variants et leur signification clinique](#)
-  [gnomAD \(ExAC\)_ données obtenues à partir du séquençage de génomes individuels](#)
-  [dbSNP_base de données des SNPs, insertions/deletions, microsatellites, variants](#)
-  [HGMD_base de données des mutations causant une maladie](#)

ESPACE DETENTE : TEDx talks

sous-titrage, en bas à droite de la vidéo

-  [TEDx_Nobel laureate James Watson_2005_Discover the structure of DNA](#)
-  [TEDx_Manolis Dermitzakis_2016_Our DNA origins](#)
-  [TEDx_Francis Collins_2013_We need better drugs -- now](#)
-  [TEDx_Stylianos Antonarakis_2016_Human Genome and the Evolution of Medicine](#)
-  [TEDx_Richard Resnick_2011_Welcome to the genomic revolution](#)
-  [TEDx_Manolis Kellis_2013_Decoding a Genomic Revolution](#)
-  [TEDx_Myke Snyder_2015_Using your genome sequence and big data to manage your health](#)
-  [TEDx_Tim Spector_2013_Identically Different](#)

