



**A quelle Unité (6 ECTS, site Bichat) du PIR de génétique, postulez-vous cette année :**

**1<sup>er</sup> semestre :**

- UMR G3 Approche intégrée du cancer du gène à l'image (effectif limité : pharmacie n=14)
- UMR G4 Technologies innovantes en génomique (effectif limité : pharmacie n=14)
- UMR G5 Génétique Humaine (effectif limité : pharmacie n=12)
- UMR G6 Génétique Chromosomique (effectif limité : pharmacie n=9)

**2<sup>ème</sup> semestre :**

- UMR G1 Génétique des populations humaines et génétique épidémiologique (effectif limité : pharmacie n=35)
- UMR G2 Du gène au médicament (effectif limité : pharmacie n=35)

En cas de validation précédente de l'UMR G1 ou G2, il est possible de postuler aux UMR suivantes :

- UMR G7 Sommes nous tous égaux face au cancer (effectif limité : pharmacie n=10)
- UMR G8 Epigénétique (effectif limité : pharmacie n=9)
- UMR G9 Bioinformatique et Génomique (effectif limité : pharmacie n=7)

**Fiche résumé : UMR G1  
DU GENE AU MEDICAMENT**

**Enseignant(s) responsable(s)**

---

**Prof. Hélène Cavé** helene.cave@aphp.fr

Faculté de Médecine – Département de Génétique, Hôpital Robert Debré

**Prof. Eric Pasmant** eric.pasmant@aphp.fr

Faculté de Pharmacie – Service de Génétique et Biologie Moléculaires, Hôpital Cochin

**Prof. Julie Steffann** julie.steffann@aphp.fr

Faculté de Médecine – Fédération de Génétique, Hôpital Necker-Enfants Malades

**Objectifs de l'enseignement**

---

Cet enseignement généraliste de Génétique (UMR socle) a pour objectif de vous présenter les concepts actuels en Génétique humaine et vous initier aux derniers développements dans ce domaine.

Les thèmes abordés dans cette UE vont de la découverte des altérations génétiques et épigénétiques à l'élaboration d'approches thérapeutiques innovantes dans le domaine des maladies monogéniques rares et des cancers. Seront ainsi abordés les stratégies d'étude du génome et les manipulations de l'ADN nécessaires à la modélisation de ces maladies ainsi que les succès médicaux auxquels ont conduit les découvertes permises par ces approches. Cet enseignement sera également l'occasion de vous faire découvrir certains aspects moins conventionnels de la transmission de l'information génétique et épigénétique.

Les chercheurs et médecins participant à cet enseignement vous présenteront leurs thèmes de recherche et d'expertise en insistant sur leur démarche scientifique et expérimentale et privilégiant l'interaction et la discussion avec vous.

A l'issue de cet enseignement, vous aurez consolidé vos bases théoriques en Génétique humaine et maîtriserez les principaux concepts et stratégies utilisés actuellement pour comprendre explorer et traiter les maladies génétiques et les cancers.

**Public cible**

---

Etudiants en Médecine, Pharmacie ou Odontologie souhaitant s'orienter vers un master 2 de Génétique (ou avec une composante de Génétique)

**Modalités d'admission**

---

Sur dossier

## **Programme (susceptible de modifications)**

### **Les fondamentaux (commun UEG1/G2)**

- La chromatine vue par le moléculiste, le cytogénéticien, le physicien : Le génome : structure, organisation, dynamique et variabilité, topologie chromatiniennne
- Génétique des maladies humaines : Modes de transmission, maladies chromosomiques, maladies géniques, maladies mitochondriales, altérations de séquences non codantes
- Introduction à la génétique des populations : Diversité génétique humaine, fréquences alléliques et génotypiques, modèle de Hardy-Weinberg et conseil génétique, grands projets internationaux et bases de données génomiques publiques

### **Du gène au médicament**

- Trouver le coupable (quel gène? quel variant?) : Approches pangénomiques, analyse des données issues du NGS, modélisation bio-informatique
- ... et le confondre : Edition génomique et génomique fonctionnelle : La révolution CRISPR-Cas9, tests fonctionnels à haut débit, iPSC et organoïdes, modèle Zebrafish, modèle murin
- Vous avez dit incurable? : enjeux du soin d'une maladie constitutionnelle, approches pharmacologiques, enzymothérapie, thérapies ciblées, thérapies géniques

### **La génétique sous d'autres formes**

- Le monde des ARN non codants : Rôle physiologique et en maladies humaines, Inactivation du chromosome X et Xist, structure des ARN, *ANRIL*, *HOTAIR*
- Epigénétique, Epigénomique et Empreinte: Epigénétique et environnement, mémoire transcriptionnelle, épigénétique et maladies, empreinte et troubles du neurodéveloppement
- Exosomes, transferts cellulaires, ADN libre circulant (physiologie, pathologie, utilisation diagnostique)

### **Génétique et cancers**

- Prédisposition au cancer : tumeurs solides et leucémies, cancer et développement
- Génétique des tumeurs et cibles théranostiques : Approche théranostique des cancers solides et grand séquençage, Génétique des leucémies et médecine de précision, évolution clonale, modélisation, bio-informatique et transcriptomique des tumeurs,

### **La science en conscience (commun UEG1/G2)**

- Aspects réglementaires et éthiques : Lois de bio-éthique, recherche sur l'embryon, le point de vue du juriste, du généticien, de l'oncogénéticienne, du patient

### **Conférence d'actualité (orateur choisi et session modérée par les étudiants)**

## **Volume d'enseignement, ED, cours en amphi**

Cours en amphi les mercredi après-midi du 2<sup>ème</sup> semestre, site Bichat avec éventuellement certains cours à distance (chercheurs étrangers par exemple) - Volume horaire : 40h

## **Modalités d'évaluation**

Le contrôle des connaissances se fait sous la forme d'un examen écrit portant sur l'enseignement théorique. Cet examen écrit peut prendre la forme d'une analyse d'un article scientifique en langue anglaise. La validation de l'UE se fera sur l'obtention de la moyenne à l'examen écrit.

- Examen 1<sup>ère</sup> session : Examen écrit d'une durée de 3 heures.
- Examen 2<sup>ème</sup> session : Idem ou examen oral

## **Lien avec un enseignement de 2<sup>e</sup> année du PIR**

2 UE spécialisées à la carte en DFGSM3/DFASP1 à choisir parmi un large panel d'UE proposées (S3 et S4) dans le parcours Génétique ou dans d'autres parcours thématiques.

\*\*\*\*

## Fiche résumé : UMR G2

### GENETIQUE DES POPULATIONS HUMAINES ET GENETIQUE EPIDEMIOLOGIQUE

#### Enseignant(s) responsable(s)

##### Dr. Audrey SABBAGH

audrey.sabbagh@u-paris.fr

UMR IRD 261 MERIT, Faculté de Pharmacie de Paris - 4 avenue de l'Observatoire, 75006 Paris

##### Claire VANDIEDONCK

claire.vandiedonck@u-paris.fr

Centre de Recherche des Cordeliers - INSERM U1138, équipe ImMeDiab, 15 rue de l'école de Médecine, Paris

##### Laurent GOUYA

laurent.gouya@inserm.fr

Centre de Recherche sur l'Inflammation - INSERM UMR-S1149, 16 rue Henri Huchard, Paris

#### Objectifs de l'enseignement

Cet enseignement généraliste (UMR scocle) de génétique présente les concepts actuels en génétique des populations humaines et en épidémiologie génétique. Les objectifs de cette UE sont : (i) de former les étudiants aux découvertes récentes apportées par la génétique des populations; (ii) de présenter aux étudiants les avancées dans la génétique des maladies à hérédité complexe pour localiser et identifier les gènes et variants causaux dans ces maladies fréquentes. En particulier, l'utilité des différentes approches (méthodes statistiques, outils de génotypage haut débit, séquençage à haut débit, approches intégratives) et leur principe sont introduits et discutés selon la fréquence des variants et l'architecture génétique des maladies. A l'issue de cet enseignement, les étudiants posséderont de solides bases théoriques sur les projets actuels de génétique des populations et de génétique multifactorielle humaine.

#### Public cible

---

Etudiants en Médecine, Pharmacie ou Odontologie souhaitant s'orienter vers un master 2 de Génétique (ou avec une composante de Génétique)

#### Modalités d'admission

---

Sur dossier

## Programme (susceptible de modifications)

### Les fondamentaux (commun UEG1/G2)

- La chromatine vue par le moléculiste, le cytogénéticien, le physicien : Le génome : structure, organisation, dynamique et variabilité, topologie chromatinienne
- Génétique des maladies humaines : Modes de transmission, maladies chromosomiques, maladies géniques, maladies mitochondriales, altérations de séquences non codantes
- Introduction à la génétique des populations : Diversité génétique humaine, fréquences alléliques et génotypiques, modèle de Hardy-Weinberg et conseil génétique, grands projets internationaux et bases de données génomiques publiques

### Génétique des populations humaines

- Les écarts à la panmixie : Homogamie, consanguinité, cartographie par homozygotie, intérêt des populations consanguines pour la recherche de facteurs de risque génétiques des maladies multifactorielles
- Les forces évolutives : Mutation, dérive génétique, migration, sélection naturelle
- Diversité génétique et structure des populations humaines : impact en médecine et en santé publique : sélection naturelle et susceptibilité aux pathologies humaines, origine de l'Homme et histoire du peuplement humain, évolution et réalité biologique du concept de "races" chez l'Homme

### Génétique épidémiologique

- Introduction à l'épidémiologie génétique : Maladies monogéniques, oligogéniques, multifactorielles, relations génotype phénotype, mise en évidence de la composante familiale d'une maladie, estimation de l'héritabilité d'un trait
- Études d'association génétique : approches familiales et en populations: déséquilibre de liaison, haplotypes, tests d'association
- Études d'association pangénomiques : Contrôle qualité des données, étude de la stratification de population, étude des relations de parenté et de la consanguinité, tests statistiques pour l'association, correction pour les tests multiples ; Interprétation des études d'association: limites, intérêts

### Pour aller plus loin

- Analyse des données issues de séquençage haut débit : Survol des types d'expériences NGS et des analyses bioinformatiques : nettoyage des données, *mapping*, détection de variants, analyses d'association avec des variants rares
- Introduction à la génétique intégrative : génome, métabolome, transcriptome, protéome, eQTLs, molQTLs ; Inférer la fonctionnalité de variants : approches *in silico*

### La science en conscience (commun UEG1/G2)

- Aspects réglementaires et éthiques : Lois de bio-éthique, recherche sur l'embryon, le point de vue du juriste, du généticien, de l'oncogénéticienne, du patient

### Conférence d'actualité (orateur choisi et session modérée par les étudiants)

## Volume d'enseignement, ED, cours en amphi

Cours en amphi les mercredi après-midi du 2<sup>ème</sup> semestre, site Bichat avec éventuellement certains cours à distance (chercheurs étrangers par exemple) - Volume horaire : 40h

## Modalités d'évaluation

- Examen 1<sup>ère</sup> session : examen terminal écrit portant sur l'enseignement théorique. Cet examen écrit peut prendre la forme d'une analyse d'un article scientifique en langue anglaise. durée : 2 à 3h
- Examen 2<sup>ème</sup> session : Idem (dans le cas d'un nombre d'étudiants inférieur ou égal à 6, il pourra se faire sous la forme d'un examen oral d'une durée de 30 minutes par candidat incluant 15 minutes de préparation)

## Lien avec un enseignement de 2<sup>e</sup> année du PIR

2 UE spécialisées à la carte en DFGSM3/DFASP1 à choisir parmi un large panel d'UE proposées (S3 et S4) dans le parcours Génétique ou dans d'autres parcours thématiques.

\*\*\*\*

**Fiche résumé : UMR G3**  
**Approche intégrée du cancer du gène à l'image**

**Enseignant(s) responsable(s) :**

---

**Nelly Burnichon**

[nelly.burnichon@aphp.fr](mailto:nelly.burnichon@aphp.fr)

Faculté de médecine – Service de Génétique Moléculaire - Hôpital européen Georges Pompidou, APHP

**Jérôme Cros**

[jerome.cros@aphp.fr](mailto:jerome.cros@aphp.fr)

Faculté de médecine – Département de Pathologie – Hôpital Beaujon, APHP

**Objectifs de l'enseignement**

---

- Acquérir une lecture génétique du cancer
- Connaître le concept d'hétérogénéité tumorale
- Comprendre et interpréter des données issues des analyses d'ADN et d'ARN tumoraux à partir de jeux de données simples; maîtriser les principes et les limites des outils courants
- Analyser et présenter un article scientifique
- Savoir construire les bases d'un projet de recherche

**Programme**

---

- **Module 1 : Préambule**

*Présentation de l'UE et introduction " Signalisation, invasion, clonalité et hétérogénéité : les grandes voies de tumorigenèse et de cancérogénèse"*

- **Module 2 : Enseignements dirigés (2 séances)**

*Analyse et interprétation des données issues de l'analyse de l'ADN et de l'ARN tumoraux*

- **Module 3 : Séminaires thématiques (7 séances)**

Chaque séance = 2 séminaires (45 minutes de présentation + 15 minutes de discussion), plus, après chaque séminaire, présentation, en binôme, d'une analyse d'article choisi avec l'aide de l'enseignant (30 minutes x 2)

*Hétérogénéité inter-tumorale*

*Hétérogénéité phénotypique liée à l'environnement*

*Hétérogénéité intratumorale spatiale et temporelle*

*Du gène à l'image*

*Instabilité des microsatellites et cancer / Signature BRCAness*

*Anomalies moléculaires comme base du traitement*

*Biomarqueurs circulants*

- **Module 4 : Construire un projet de recherche (1 séance)**

*Travail par groupe de 4-5 étudiants*

*15 minutes de présentation + 5 minutes de question*

**Public cible** (Médecine/Pharmacie/Odontologie/autre) et capacité d'accueil (nbr d'étudiants)

---

Etudiants Médecine / Pharmacie / Odontologie.

Etudiants extérieurs possibles

30 étudiants maximum

**Modalités d'admission** (pré-requis O/N si oui, lesquels)

---

Selon le nombre de demandes par rapport à la capacité maximale d'accueil, ouverture à l'ensemble des PIR

**Volume d'enseignement, horaire, type (ED, amphi), site**

---

Mercredis après-midi de septembre à décembre  
38h

Travail personnel : Analyse d'articles + montage d'un projet de recherche (travail en groupe)  
Amphi + salle ED équipée en informatique pour 2 séances

**Présence obligatoire (O/N)**

---

Oui

**Modalités d'évaluation (contrôle continu O/N ; modalité de l'examen final)**

---

Oral 50% (présentation analyse article + projet) + écrit 50% (contrôle des acquis)

**Lien avec d'autres UE du parcours**

---

Lien avec autres UE PIR "génétique" et UE à thématique "cancer", en particulier :

- PIR Génétique "Sommes nous tous égaux face au cancer"
- PIR Oncogénèse UE "Bases fondamentales de l'oncogénèse", UE "Technologies en onc-hématologie et applications médicales", UE "Mise en oeuvre des concepts et des méthodes en cancérologie";
- PIR Biologie cellulaire UE "Signalisation cellulaire physiologique et tumorale", UE "Morts cellulaires et cancers: Mécanismes et cibles thérapeutiques";
- PIR Agents infectieux / UE "Virus et Cancer".

**Lien du parcours avec des Masters 2. Si oui, lesquels**

---

Magistère européen de Génétique. Autres M2 à thématique "Cancer" et/ou "Génétique"

\*\*\*\*

**Fiche résumé : UMR G4**  
**Techniques innovantes en génomique**

**Enseignant(s) responsable(s)**

Djihad HADJADJ [djihad.hadjadj@inserm.fr](mailto:djihad.hadjadj@inserm.fr)

Grégory GAUTIER [gregory.gautier@inserm.fr](mailto:gregory.gautier@inserm.fr)

Eric PASMANT [eric.pasmant@u-paris.fr](mailto:eric.pasmant@u-paris.fr)

**Objectifs de l'enseignement**

- Comprendre le principe de techniques couramment rencontrées en recherche en génomique au sens large ;
  - Approfondir et contextualiser les techniques innovantes d'analyse et d'édition du génome et de l'épigénome (NGS, CRISPR-Cas9, ChIP-seq, ATAC-seq, Hi-C) et d'étude de sa fonction (transcriptomique, protéomique, cytométrie) : présentation par des chercheurs, discussions autour d'expériences tirées de publications scientifiques, TP de bio-informatique, présentations d'articles scientifiques par les étudiants.
- Mots clefs : technologies innovantes, génomique, transcriptomique, protéomique, édition génomique, analyses cellulaires

**Programme**

---

**Lire le génome avec le NGS**

- NGS par synthèse (WES, WGS, analyse bio-informatique des séquences)
- NGS par lecture directe de l'ADN

**Modifier le génome :**

- Techniques de transfection (la trousse à outil du généticien : clonage, enzymes et plasmides) et de vectorisation en thérapie génique
- Edition génomique avec CRISPR Cas9 (principe et applications, modèles animaux)

**Etudier les états chromatiniens**

- Analyse des modifications des histones et Etude de la conformation chromatinienne

**Etudier et moduler l'expression des gènes et de leurs produits**

- Analyses transcriptomiques (puces d'expression et RNAseq, transcriptomique spatiale, cellule unique)
- Modulation de l'expression des gènes (clonage, ARN interférence, CRISPRi, IPSC)
- Expression à l'échelle protéique : techniques immunologiques (ELISA, WB) et protéomiques (spectrométrie de masse)
- Etude des interactions protéiques (études in silico, prédiction et bases de données) et des partenaires (cristallographie, BIAcore, protein microarrays, IP, pulldown, double hybride, complémententation)
- Analyse du phénotype cellulaire (Microscopie confocale, cytométrie en flux, microcircuit et microfluidique)

**Public cible** : Médecine/Pharmacie/Odontologie : 30 étudiants  
(DFGSM3 : 14 ; DFGSP3/DFASP1 : 14 ; Odontologie/extérieurs : 2)

**Modalités d'admission** : pas de pré-requis

**Volume d'enseignement** : 40h, le mercredi après-midi du S1, en effectif limité avec contrôle continu (site Bichat), **Présence obligatoire**

**Modalités d'évaluation** : contrôle continu (présentation d'articles scientifiques, fiches méthodes) et examen final (questions rédactionnelles courtes et commentaires d'expériences tirées de publications)

**Lien avec d'autres UE du parcours** : Approfondir et contextualiser les techniques innovantes d'analyse et d'édition du génome abordées dans les autres UE du PIR Génétique

**Lien du parcours avec des Masters 2** : M2 recherche de l'EUR G.E.N.E.

---

\*\*\*\*

**Fiche résumé : UMR G5**  
**Génétique Humaine**

**Enseignant(s) responsable(s)**

---

**Prof. Catherine Boileau**

catherine.boileau@aphp.fr

Faculté de Médecine – Département de Génétique, Hôpital Bichat

**Prof. Laurent Gouya**

laurent.gouya@aphp.fr

Faculté de Médecine – Service de Biochimie et Génétique Moléculaire, Hôpital Louis Mourier

**Prof. Julie Steffann**

julie.steffann@aphp.fr

Faculté de Médecine – Fédération de Génétique, Hôpital Necker-Enfants Malades

**Objectifs de l'enseignement**

---

Cet enseignement a pour objectif principal de sensibiliser et d'éveiller nos étudiants aux défis de la génétique moderne. Défis théoriques avec la compréhension de l'architecture génétique qui sous-tend les phénotypes humains, défis face aux méthodes d'identification des facteurs de susceptibilité aux pathologies mendéliennes et maladies complexes avec en particulier l'apport de la génomique à haut débit. Mais aussi, défi de pratique médicale courante qui inclue de plus en plus des données de génétique mendélienne et prochainement non mendélienne dont l'interprétation nécessite des connaissances précises et claires pour être à même de comprendre les limites de ces résultats et offrir aux patients une interprétation rigoureuse et loyale. Enfin, défis thérapeutiques des maladies génétiques et de l'utilisation des outils de génétique moléculaire pour traiter les maladies communes. Le programme de l'UE s'appuie sur les connaissances théoriques acquises dans les UE de génétique du PIR et comporte deux parties. Une première défriche à l'aide d'exemples paradigmatiques le champ des maladies à transmission mendélienne soulignant en particulier l'extrême difficulté de la génétique prédictive même pour ces pathologies monogéniques. La deuxième aborde le vaste champ des maladies multifactorielles montrant les connections entre évolution, pression de sélection et pathologies courantes. Cette UE dispense un enseignement en petit groupe offrant des cours interactifs, des séances pratiques d'enseignement dirigé et des présentations d'articles le tout encadré par des spécialistes reconnus dans le vaste champ de la génétique. Cet enseignement fait partie des prérequis possibles du Master 2 du magister de génétique de l'Université de Paris.

**Public cible**

---

Etudiants en Médecine, Pharmacie ou Odontologie souhaitant s'orienter vers un master 2 de Génétique (ou avec une composante de Génétique)

**Nombre d'étudiants dans le programme**

---

35

**Modalités d'admission**

---

Avoir suivi le 2eme semestre du PIR Génétique et/ou sur dossier

**Volume d'enseignement, ED, cours en amphi**

---

Cours en salle les mercredi après-midi du S1, site Bichat

Volume horaire : 40h

**Modalités d'évaluation**

---

Le contrôle des connaissances se fait sous la forme d'un examen écrit portant sur l'enseignement théorique et d'une présentation critique d'un article scientifique. L'examen écrit peut prendre la forme d'exercices, de questions portant sur un article scientifique ou d'une analyse d'un article scientifique en langue anglaise. La validation de l'UE se fera sur l'obtention de la moyenne des deux notes.

## Programme

### Pathologies à hérédité mendéliennes

Enseignement Génétique des formes héréditaires de démences M. Barbier  
Téломéropathies C Kannengiesser  
Neurofibromatose E Pasmant  
Empreinte parentale, anomalies de l'empreinte A Linglart  
Maladies génétiques neurovasculaires E Tournier-Lasserve  
Approche génétique des maladies neurodégénératives O Boespflug Tanguy  
Approche génétique du métabolisme minéral C Gaucher  
Surdités Génétiques S Marlin  
Maladies ophtalmogénétiques JM Rozet  
Génétique et déficience intellectuelle A Verloes

### Pathologies à hérédité complexe

Stratégies d'identification des gènes dans les maladies multifactorielles, exemple de la maladie de Crohn  
JP Hugot  
Génétique des maladies autoimmunes P Dieudé  
Hypercholestérolémies C Boileau  
Erreurs innées de l'immunité et susceptibilité génétique aux maladies infectieuses A Puel

**Trois séances d'Exercices Dirigés** Génétique formelle, Introduction aux méthodes utilisées en génétique statistique pour étudier la composante génétique des maladies monogéniques et multifactorielles, évaluation de la pathogénicité des mutations M. Barbier et I Ba

**Lecture critique d'article** une présentation en binôme :

\*\*\*\*

**Fiche résumé : UMR G6  
GENETIQUE CHROMOSOMIQUE**

**Enseignants responsables :**

**Pr Valérie Malan** [valerie.malan@aphp.fr](mailto:valerie.malan@aphp.fr) Hôpital Necker-Enfants Malades, Service de Médecine Génomique, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris

**Pr Anne-Claude Tabet** [anne-claude.tabet@aphp.fr](mailto:anne-claude.tabet@aphp.fr) Hôpital Robert Debré, Département de Génétique, 48 boulevard Sérurier, 75019 Paris

**Objectifs de l'enseignement**

Le PIR de Génétique chromosomique commun aux UFR de Médecine et Pharmacie vous permettra d'approfondir vos connaissances en génétique chromosomique. Pour aborder ce domaine particulier de la génétique, cet enseignement n'est proposé qu'en S3 ou S4 après l'obtention du S2 PIR Génétique. Les médecins et chercheurs qui dispenseront les cours tenteront de vous initier à la recherche et à la démarche scientifique dans ce domaine. Afin de mieux mettre en applications les connaissances qui vous seront transmises, l'enseignant proposera des dossiers progressifs ou QRM à la fin de chaque cours.

A l'issue de cet enseignement, vous aurez consolidé vos bases théoriques en Génétique Chromosomique et maîtriserez les principaux concepts et stratégies utilisés actuellement pour comprendre et explorer les maladies chromosomiques.

**Programme**

- Structure des chromosomes
- Architecture du génome
- Méthode d'étude des chromosomes (caryotype, ACPA, NGS, Cartographie optique du génome, HiC, FISH 3 D)
- Contrôle moléculaire de la division cellulaire
- Mécanismes moléculaires des anomalies chromosomiques (anomalies de structure) : NAHR, FoSTeS, NEHJ, BFB
- Conséquences des anomalies chromosomiques sur l'expression génique : délétions/duplications, translocations équilibrées, effet de position, TAD
- Déterminisme du sexe
- Inactivation de l'X
- Evolution
- 2 séances d'analyse d'articles (par groupe de 2 étudiants)

**Public cible :** Médecine et Pharmacie / capacité d'accueil : 30 étudiants (15 Médecine / 15 Pharmacie)

Etudiants en Médecine et Pharmacie souhaitant s'orienter vers un master 2 recherche de Génétique (ou avec une composante de Génétique) ou Master 2 « Reproduction et Développement »

**Modalités d'admission :** pré-requis : S2 du PIR Génétique

**Volume d'enseignement / horaires / type / site**

Le volume d'enseignement est de 33h (11 séances de 3h)

Les cours sont dispensés en amphi ou en salle d'ED sur le site de Cordeliers

**Présence obligatoire :** oui

**Modalités d'évaluation (contrôle continu 0/N ; modalité de l'examen final)**

Le jury de chaque UE est constitué d'au moins 3 enseignants. Les UE ne se compensent pas entre elles et les UE dont la note est  $\geq 10/20$  sont définitivement acquises et capitalisables.

- Examen 1ère session : Examen écrit d'une durée comprise entre 1 et 2 heures.
- Examen 2ème session : Examen écrit ou oral

L'évaluation inclut en plus de l'examen écrit et une note de contrôle continu (présentations bibliographiques).

Examen écrit : 80% de la note finale et présentation d'analyse bibliographiques : 20% de la note finale

Les étudiants ayant obtenu un total inférieur à 10/20 points à la première session conservent la note de présentation d'articles et repassent uniquement l'examen écrit ou oral. La validation de l'UE se fera sur l'obtention de la moyenne à l'examen

**Lien avec d'autres UE du parcours**

---

Non

**Lien du parcours avec des Masters 2. Si oui, lesquels**

---

Master 2 recherche mention Génétique de l'université de Paris : Ecole Universitaire de Recherche G.E.N.E. : [www.magisteregenet.univ-paris-diderot.fr](http://www.magisteregenet.univ-paris-diderot.fr). Master 2 / Master 2 « Reproduction et Développement » de l'Université de Paris, [https://master-bip-universite-paris.fr/?page\\_id=109](https://master-bip-universite-paris.fr/?page_id=109)

\*\*\*\*

**Fiche résumé : UMR G7**  
**Sommes-nous tous égaux face au cancer ?**

**Enseignant(s) responsable(s) : NOM mail/adresse/tel**

---

**Yoann Vial**                      [yoann.vial@aphp.fr](mailto:yoann.vial@aphp.fr)  
Faculté de Médecine – Département de Génétique, Hôpital Robert Debré

**Bourdeaut Franck**            [franck.bourdeaut@curie.fr](mailto:franck.bourdeaut@curie.fr)  
Institut Curie, Centre d'oncologie pédiatrique SIREDO

**Objectifs de l'enseignement**

---

Cet enseignement spécialisé en oncogénétique a pour objectif de vous présenter les facteurs héréditaires pouvant favoriser le développement de certains cancers et les éléments déterminants dans la survenue de tumeurs dans ces familles. Pour chacun des thèmes abordés des chercheurs et des médecins présenteront des travaux allant de la recherche fondamentale à la recherche clinique.

La découverte d'un nouveau champ de la génétique : l'oncogénétique, à mi-chemin entre la génétique constitutionnelle et la génétique des tumeurs, permettra de consolider vos connaissances en génétique humaine. Les notions abordées dans cet enseignement vous permettront de comprendre les résultats d'analyse de génétique somatique et constitutionnelle et leurs particularités.

L'étude d'article scientifique en rapport avec les enseignements vous permettra de vous initier à l'analyse et à la présentation d'articles. Cet apprentissage se fera par étapes : 1- étude d'article en groupe, en enseignement dirigé 2- présentation en binôme supervisée par un enseignant 3- présentation individuelle préparée en totale autonomie. Ces présentations et les discussions associées viendront illustrer ou compléter l'enseignement.

**Programme**

---

**Module 1 – Introduction** : enseignement mardi ou mercredi soir (17h-19h)

- Présentation de l'UE
- La génétique des cancers sporadiques et familiaux
- Oncogénèse (Analyse d'article dirigée par un enseignant)
- Interprétation des données de génétique (TP en salle informatique)

**Module 2 – Séminaires** : 5 après-midi (14h-18h30) sur un thème dédié. Chaque séminaire correspond à 3 enseignements de 45 min suivi d'une présentation/discussion par et avec les étudiants.

- TP53 – le gardien du génome et syndrome de Li-Fraumeni
- Réparation de l'ADN, syndrome de Lynch et déficience constitutionnelle des gènes MMR
- Développement, épigénétique et cancer
- Susceptibilité aux cancers : part du patrimoine génétique
- Interaction hôte, environnement et cancer

**Module 3 – Allons plus loin** : 2 après-midi (14h-17h) dédiées à la présentation d'article par les étudiants.

**Public cible** (Médecine/Pharmacie/Odontologie/autre) et capacité d'accueil (nbr d'étudiants)

---

Etudiants en Médecine, Pharmacie ou Odontologie souhaitant s'orienter vers un master 2 de Génétique (ou avec une composante de Génétique)

**Modalités d'admission** (pré-requis O/N si oui, lesquels)

---

Avoir suivi une UE de S2 du parcours Génétique ou Oncogénèse (ou éventuellement Biologie Cellulaire).

**Volume d'enseignement, horaire, type (ED, amphi), site**

---

Volume horaire : 38h ; Cours en salle d'ED les mercredi après-midi du S2, site Bichat

**Présence obligatoire**

---

Oui

**Modalités d'évaluation (contrôle continu 0/N ; modalité de l'examen final)**

---

Oral : analyse et présentation d'article (seule la présentation individuelle (Module 3) sera évaluée)

Ecrit : exercices sur des données de génétique et contrôle des acquis

**Lien avec d'autres UE du parcours ou d'autres parcours**

Autre UE à thématique cancer : parcours Génétique (PIR\_G3\_S3\_Approche intégrée du cancer : du gène à l'image) ou parcours Oncogénèse.

**Lien du parcours avec des Masters 2. Si oui, lesquels**

---

Master 2 recherche mention Génétique de l'université de Paris : Ecole Universitaire de Recherche G.E.N.E.

[www.magisteregenet.univ-paris-diderot.fr](http://www.magisteregenet.univ-paris-diderot.fr) et M2 Bases fondamentales de l'oncogénèse

\*\*\*\*

**Fiche résumé : UMR G8  
EPIGENETIQUE**

**Enseignant(s) responsable(s) :**

---

**Anne Dumay**

anne.dumay@inserm.fr  
Faculté de Médecine – Site Bichat

**Séverine Létuvé**

severine.letuve@inserm.fr  
Faculté de Médecine – Site Bichat

**Objectifs de l'enseignement**

---

Au cours de cet enseignement les différentes facettes de l'épigénétique seront abordées. Ainsi, nous vous présenterons :

- l'implication de l'épigénétique dans la stabilité du génome,
- son rôle dans la régulation de l'expression des gènes,
- mais aussi le détournement de l'épigénétique de l'hôte par des bactéries infectieuses ou des parasites.

Les objectifs de cet enseignement sont :

- de bien distinguer la génétique de l'épigénétique,
- de connaître les techniques d'analyse des modifications d'ordre épigénétique
- de comprendre l'implication de l'épigénétique dans différents processus physiologiques et pathologiques.

**Programme**

---

**Les fondamentaux**

- Génétique versus épigénétique (De G. Mendel à C. Waddington – Code épigénétique)
- Rôles de l'épigénétique chez les eucaryotes (Stabilité du génome – Régulation de l'expression de gènes)
- Rôles de l'épigénétique chez les procaryotes (Lutte contre les erreurs de réplication et contre l'ADN étranger - Détournement de l'épigénétique de l'hôte par des bactéries pathogènes)
- Techniques d'analyse des modifications d'ordre épigénétique
- Qu'apprend on des modèles animaux sur l'épigénétique ?

**Plasticité de l'épigénétique**

- Influence de l'environnement sur l'épigénétique
- Reprogrammation du noyau et développement embryonnaire (leçons tirées du clonage)
- Epigénétique et infection parasitaire

**Epigénétique et pathologie humaine**

- Cas de maladies monogéniques
- Cas de maladies multifactorielles
- Cas de cancers

**Public cible** (Médecine/Pharmacie/Odontologie/autre) et capacité d'accueil (nbr d'étudiants)

---

Etudiants en Médecine, Pharmacie ou Odontologie souhaitant s'orienter vers un master 2 de Génétique (ou avec une composante de Génétique).

**Modalités d'admission** (pré-requis O/N si oui, lesquels)

---

Qualité du dossier

**Volume d'enseignement, horaire, type (ED, amphi), site**

---

L'enseignement est dispensé les mercredi après-midi du S2 sur le site Bichat

- 10 CM basés sur l'étude de modèles / organismes et des exemples de pathologies humaines.
- 5 ED (dont 1 examen blanc) basés sur des exercices / discussions autour d'expériences scientifiques tirées de publications
- 3 Séances de bibliographie basées sur des analyses d'articles par groupes de 2 ou 3 étudiants, présentées à l'oral.

Volume horaire : 40h

**Présence obligatoire (O/N)**

---

O

**Modalités d'évaluation (contrôle continu N ; modalité de l'examen final)**

---

Evaluation finale :

- Epreuve écrite (2hrs, 2/3 de la note finale) constituée de QCMs et d'analyses d'expériences tirées d'articles.
- Epreuve orale (30min, 1/3 de la note finale) de présentation d'analyse d'article.

**Lien avec d'autres UE du parcours**

---

**Lien du parcours avec des Masters 2. Si oui, lesquels**

---

\*\*\*\*

**Fiche résumé : UMR G9  
UEG27\_GENOMIQUE ET BIOINFORMATIQUE (PR0BU050)**

**Enseignant(s) responsable(s) : NOM mail/adresse/tel**

Dr. Antoine Bridier-Nahmias  
antoine.bridier-nahmias@inserm.fr

**Objectifs de l'enseignement**

Dans toutes les thématiques de recherche, l'acquisition de données génomiques par séquençage haut-débit est de plus en plus répandue. Mais force est de constater que la capacité à produire ces données excède désormais de loin la capacité des équipes à les analyser.

Partant de cette observation, cette U.E. vise à donner les outils nécessaires aux étudiants désireux d'acquérir des compétences dans le traitement et l'exploration de ces données génomiques.

Cette U.E. vise à donner aux étudiants une autonomie et des capacités critiques quant à l'analyse et au traitement des données génomiques. Lors de chaque séance, ~2/3 des enseignements prendront la forme de travaux pratiques.

**Programme**

Cours	TP/TD
Introduction et histoire de la bio-informatique	Linux et la ligne de commande
L'unité de base de la génomique : la séquence.	Alignements et comparaison de séquences
Les bases de données biologiques	Recherche de séquences et analyses dans la console
Types de données et bases de programmation	Alignements sur un génome bactérien de référence
Présentation de données et élaboration des projets personnels	Mise en forme des résultats bio-informatique
Phylogénie et évolution	De la séquence à l'arbre
Validation des projets personnels	Questions-réponses sur l'avancée des projets personnels

Ce tableau donne un exemple du programme qui pourra être suivi lors de l'UE avec son découpage en séances entre cours et TD/TP.

**Public cible** (Médecine/Pharmacie/Odontologie/autre) et capacité d'accueil (nbr d'étudiants)

---

Etudiants en Médecine, Pharmacie ou Odontologie souhaitant apprendre les bases des analyses de séquences biologiques.

Capacité totale de 15 étudiants.

- Médecine: 7
- Pharmacie: 7
- Odontologie: 1

**Modalités d'admission** (pré-requis O/N si oui, lesquels)

---

Pas de pré-requis au delà des connaissances de base en génétique et biochimie. La motivation sera le principal critère de sélection des dossiers et de réussite à l'UE.

**Volume d'enseignement, horaire, type (ED, amphi), site**

---

40h

Cours les mercredi après-midi dans un format mélangeant cours magistraux, TD et surtout, TP.

**Présence obligatoire (O/N)**

---

Présence absolument obligatoire pour valider l'UE.

**Modalités d'évaluation (contrôle continu O/N ; modalité de l'examen final)**

---

La présence à toutes les séances est obligatoire pour valider l'U.E.

L'évaluation se fera selon les modalités suivantes :

1. Un projet personnel :

- \* Pour une part sur sa réalisation
- \* Pour l'autre part sur l'évaluation des projets des autres étudiants

**A propos du projet personnel**

Le but du projet personnel est de livrer une analyse rigoureuse de données réelles et imparfaites dans un format standardisé et lisible.

Plusieurs jeux de données médicales et scientifiques seront proposés et les étudiants sont vivement encouragés à trouver par eux-mêmes des données à analyser.

Les projets seront ensuite revus par les pairs (ici les autres étudiants). Chaque étudiant devra corriger et évaluer plusieurs projets.

Les modalités exactes d'évaluation seront décidées collégalement lors des séances.

**Lien avec d'autres UE du parcours**

---

**Lien du parcours avec des Masters 2. Si oui, lesquels**

---