

PHARMACIE

ODONTOLOGIE

MÉDECINE

MAÏEUTIQUE

Pass'Santé

Conforme au programme

PAES

1^{re} ANNÉE DES ÉTUDES DE SANTÉ

COURS + QCM

Méthodes d'étude et d'analyse du génome

S. Romana, J.-P. Bonnefont,
M. Cavazzana-Calvo,
V. Malan, J.-P. Jais

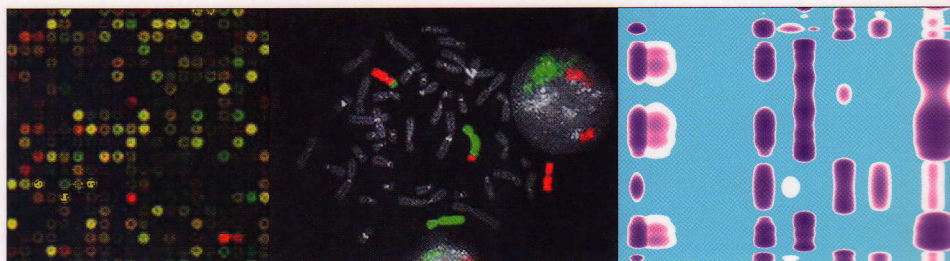


Table des matières

LISTE DES AUTEURS.....	V
ABRÉVIATIONS.....	VI
1. LE GÉNOME HUMAIN : COMPOSITION, ORGANISATION, ARCHITECTURE, VARIATION.....	1
La composition du génome.....	2
L'organisation du génome.....	6
L'architecture chromosomique.....	8
Variation du génome humain.....	12
Conclusion.....	15
2. TECHNIQUES GÉNÉRALES D'ÉTUDE DU GÉNOME HUMAIN NORMAL ET PATHOLOGIQUE :	
TECHNIQUES DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE.....	19
Un peu d'histoire.....	19
Méthodes d'étude du génome « normal ».....	21
Méthodes d'étude du génome « pathologique ».....	51
Conclusion.....	72
3. MÉTHODES D'EXPLORATION DU GÉNOME.....	75
Caryotype.....	75
Cytogénétique moléculaire.....	78
Un saut technologique : la CGH array.....	81
4. THÉRAPIE GÉNIQUE.....	87
Concepts de base et définitions.....	87
Vecteurs dérivés des rétrovirus.....	89
Vecteurs dérivés des adénovirus.....	94
Vecteurs dérivés de l'AAV.....	95
Autres stratégies de correction génique : la recombinaison spécialisée et la recombinaison homologe.....	95
Risques de la thérapie génique.....	98
Thérapie génique : une place croissante dans le traitement des maladies héréditaires.....	100

5. BIO-INFORMATIQUE ET ANALYSE DU GÉNOME ET DE SON EXPRESSION	103
Utilisation des banques de données, analyses des séquences, annotations des séquences	103
Génomique transcriptomique protéomique (médecine translationnelle)	113

QCM

Énoncés	125
Corrigés	133
INDEX	135
CAHIER COULEURS	141

Méthodes d'étude et d'analyse du génome

La collection **Pass'Santé** couvre l'ensemble des enseignements du tronc commun et des 4 filières de la première année des études de santé. Les ouvrages « cours + QCM » offrent « à la carte » les enseignements des concours concernés.

L'ouvrage

Cet ouvrage traite les items du module *Méthodes d'étude et d'analyse du génome* inscrits au nouveau programme de la première année des études de santé.

Le 1^{er} chapitre traite de la composition, de l'organisation et des variations du génome humain ainsi que de l'architecture des chromosomes. Les 2 chapitres suivants exposent les méthodes d'exploration du génome, d'une part par les techniques de génétique moléculaires et plus particulièrement des méthodes d'études des génomes « normal » et « pathologique » et d'autre part les techniques de cytogénétiques classiques et moléculaires. Le chapitre 4 envisage ensuite la place de la thérapie génique dans le traitement des génomes pathologiques. Sont détaillés les concepts de base, les différents types de vecteurs, les stratégies de corrections géniques ainsi que les risques de son utilisation. Enfin, le dernier chapitre traite de l'utilisation de la bio-informatique dans l'analyse du génome et de son expression : utilisation des banques de données et principes de l'analyse et de l'annotation des séquences, analyse des données de génomique, transcriptomique et protéomique.

En fin d'ouvrage, une série de QCM couvre l'ensemble des thèmes abordés avec leurs réponses exactes afin de permettre à l'étudiant de s'entraîner et de s'auto-évaluer en vue du concours.

Le public

Les étudiants de la 1^{re} année des études de santé préparant le **concours de médecine, maïeutique et odontologie**.

Les auteurs

Serge Romana est professeur des universités à la faculté de médecine de l'université Paris-Descartes et praticien hospitalier dans le service de cytogénétique à l'hôpital Necker Enfants-Malades.

Jean-Paul Bonnefont est maître de conférences à la faculté de médecine de l'université Paris-Descartes et praticien hospitalier au laboratoire hospitalier de génétique moléculaire à l'hôpital Necker Enfants-Malades.

Marina Cavazzana-Calvo est professeur des universités en hématologie à la faculté de médecine de l'université Paris-Descartes et praticien hospitalier pédiatre, chef du département de biothérapie et coordinatrice du centre d'investigation clinique en biothérapie à l'hôpital Necker Enfants-Malades.

Valérie Malan est maître de conférences à la faculté de médecine de l'université Paris-Descartes et praticien hospitalier dans le service de cytogénétique à l'hôpital Necker Enfants-Malades.

Jean-Philippe Jais est maître de conférences à la faculté de médecine de l'université Paris-Descartes et praticien hospitalier dans le service de biostatistique et d'informatique médicale à l'hôpital Necker Enfants-Malades.

