

PHARMACIE

ODONTOLOGIE

MÉDECINE

MAÏEUTIQUE

Pass'Santé

Conforme au programme

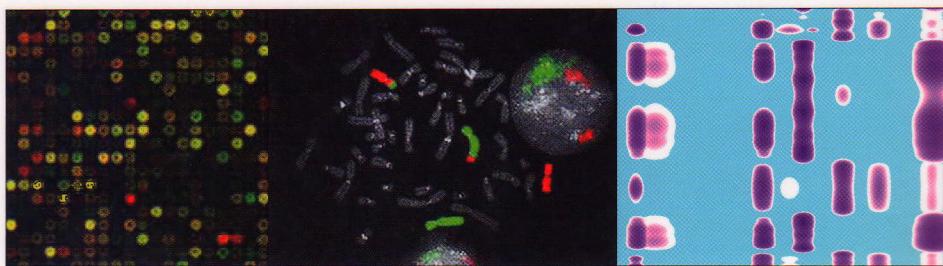
PAES

1<sup>re</sup> 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 homologue .....	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
-----------------------	-----

Le génome humain : composition, organisation, architecture, variation  
La composition du génome  
L'organisation du génome  
La structure chromosome  
Analyse du génome humain  
Construction  
Techniques de séquençage du génome normal et pathologique  
Techniques de génétique moléculaire  
Un bon diagnostique  
Meilleures méthodes d'étude du génome « normal »  
Meilleures méthodes d'étude du génome « pathologique »  
Conclusion  
Méthodes d'approfondissement du génome  
Qualifiable  
Autogénétilque moléculaire  
Un sujet technologique : la CCH gitay  
Thérapie génique  
Concepts de base et définition  
Accidents dérivés des lettrantes  
Accidents dérivés des substitutions  
Accidents dérivés de l'insertion  
Autres stratégies de collection bénigne : la recouvrement sélectif  
Rapides de la thérapie bénigne : une place croissante  
Thérapie bénigne : une thérapie bénigne  
Quels sont les critères pour juger d'une thérapie

# COURS + QCM

## 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<sup>er</sup> 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<sup>re</sup> 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 Mallan** 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.

978-2-294-71168-8



9 782294 711688