

► Information générale

Cours	
Titre	Bases moléculaires des maladies humaines
Sigle	PBC3060
Nombre de crédit	3 crédits
Site StudiUM	http://studium.umontreal.ca/
Faculté / École / Département	Faculté de médecine / Département de pathologie et biologie cellulaire
Trimestre	Automne
Année	2021
Mode de formation	En présentiel
Déroulement du cours	Les lundis du 9 septembre au 08 novembre 2020 et les jeudis du 17 septembre au 12 novembre 2020. Consulter le calendrier pour connaître l'horaire détaillé des cours théoriques et des examens. À noter : il n'y a pas de cours durant la semaine d'activités libres.
Charge de travail hebdomadaire	Les leçons de ce cours sont données sous forme de leçons magistrales.

Enseignant responsable	
Nom et titre	Dr Roger Lippé, professeur titulaire PTU, Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
Coordonnées	roger.lippe@umontreal.ca
Disponibilités	Sur demande par courriel

Collaborateur	
Nom	Dr Sébastien Carréno
Titre et lieu d'exercice	Professeur agrégé PTU, IRIC

Collaboratrice	
Nom	Dre Myriam Chevarie-Davis
Titre et lieu d'exercice	Professeure adjointe de clinique, Hôpital Maisonneuve Rosemont

Collaboratrice	
Nom	Dre Julie Lessard
Titre et lieu d'exercice	Professeure agrégée PTU, IRIC

Collaborateur

Nom Dr Luc Laurier Oigny

Titre et lieu d'exercice Professeur titulaire PTG, Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine

Collaborateur

Nom Dr Kurosh Rahimi

Titre et lieu d'exercice Professeur agrégé de clinique, Centre hospitalier de l'Université de Montréal

TGDE

Nom et responsabilité Madame Alice Daelman, Département de pathologie et biologie cellulaire

Coordonnées Alice.daelman@umontreal.ca

514-343-6237

Pavillon Roger-Gaudry bureau R-505

Disponibilités Du lundi au vendredi de 8h à 12h et de 13h30 à 16h.
Sur demande par courriel.

Description du cours

Description simple	Mécanismes moléculaires et cellulaires de maladies humaines : les maladies infectieuses, les maladies génétiques, les cancers et métastases. D'autres maladies pourraient se greffer à cette liste.
Programme	Baccalauréat en biochimie (TGDE : Kathie Gierka, poste : 5193)
Programme	Baccalauréat en sciences biomédicales (TGDE : Laure Perez, poste : 4243)

▶ Apprentissages visés

Objectifs généraux

L'objectif général de ce cours est de comprendre les mécanismes cellulaires et moléculaires qui mènent au développement des pathologies humaines.

► **Calendrier**

Séances	Contenus	Évaluations
2021-09-09 Jeudi de 17h à 20h	<p>Diagnostic moléculaire, techniques et approches (Dr Oligny) – Cours donné via ZOOM</p> <p>Connaître les techniques suivantes : PCR, RT-PCR, Q-PCR, Southern, Northern, ASO, RFLP, Western, FISH, SNP, CHG et séquençage par puce.</p> <p>Comprendre les forces et les faiblesses de chacune de ces techniques.</p> <p>Élaborer une approche pour choisir la technique la plus appropriée afin de solutionner les problèmes de diagnostic moléculaire.</p>	
2021-09-13 Lundi de 13h30 à 16h30	<p>Épigénétique (Dr Oligny)</p> <p>Connaître le contrôle de la transcription normale.</p> <p>Connaître les cascades de modification de la chromatine qui ont un rôle épigénétique, incluant la méthylation des cytosines, les altérations des histones, et les familles de molécules Trithorax et Polycomb.</p> <p>Connaître les mécanismes d'action des différents types d'ARN dans le contrôle de la transcription (miRNA, dsRNA, lncRNA, miR1) et le rôle de Dicer / RISC</p> <p>Empreinte parentale dans les maladies humaines</p> <p>Comprendre les bases moléculaires régissant l'empreinte parentale,</p> <p>Connaître les maladies classiques sujettes à une empreinte parentale anormale : grossesse molaire, disomie uniparentale, syndromes de Prader-Willi et d'Angelman, syndromes de Beckwith-Wiedemann et de Russel-Silver,</p> <p>Impact de l'empreinte parentale dans le développement neurologique,</p> <p>Impact de l'empreinte parentale dans le cancer</p> <p>Maladies d'expansion de trinuécléotides (mutations dynamiques)</p> <p>Connaître les grandes classes de maladies à trinuécléotides répétés</p> <ul style="list-style-type: none"> • CGG et syndrome du X-Fragile • CTG et dystrophie myotonique • CAG et maladie de Huntington • GAA et ataxie de Friedreich <p>Comprendre l'anticipation génétique et arbre généalogique</p>	

- Méthodes diagnostiques de l'expansion CGG

2021-09-16 Jeudi de 17h à 20h

Réparation et régénération des tissus (Dre Lessard)

Comprendre les mécanismes de la réparation et de la régénération des tissus.

Décrire l'utilisation des cellules souches en thérapie cellulaire,

Connaître les caractéristiques principales des cellules souches hématopoïétiques,

Distinguer les principales maladies des globules blancs et des globules rouges.

Réparation et régénération des tissus I : réparation et fibrose

Introduction

Le contrôle de la prolifération cellulaire

- Le cycle cellulaire

Cellules souches et leur utilisation en clinique

- Cellules souches embryonnaires et adultes et iPS

Mécanismes d'action des facteurs de croissance

Matrice extracellulaire et interaction cellule-matrice

- Composantes et rôles de la matrice cellulaire

Régénération cellulaire et tissulaire.

2021-09-20 Lundi de 13h30 à 16h30

Réparation et régénération des tissus II : Biologie des cellules souches (Dre Lessard)

Cellules souches adultes (niches) :

- Cellules souches neurales
- Cellules souches cornéennes
- Cellules souches épidermales
- Cellules souches hépatiques
- Cellules souches intestinales
- Cellules souches hématopoïétiques

La cellule souche hématopoïétique : un exemple.

2021-09-23 Jeudi de 17h à 20h

Réparation et régénération des tissus III : Maladies du sang (Dre Lessard)

Globules rouges et maladies de coagulation

Anémies

Anémies de perte de sang

Anémies hémolytiques

- Sphérocytose héréditaire (HS)
- Anémies falciformes
- Thalassémies

Anémies de diminution de l'érythropoïèse

- Anémies mégaloblastiques
- Anémies ferriprives
- Anémies aplastiques

Polyglobulie (polycythemia)

Maladies de coagulation

Maladies des globules blancs et ganglions lymphatiques

Leucopénies

Proliférations réactives (inflammatoires) des GBs (leucocytoses)

Proliférations néoplasiques des globules blancs

Tumeurs lymphoïdes

- Lymphomes à précurseurs des cellules B
- Néoplasmes à cellules B matures
- Néoplasmes à précurseurs des cellules T
- Néoplasmes à cellules T et NK matures
- Lymphomes de Hodgkin

Tumeurs myéloïdes

- Leucémies myéloïdes aiguës (AML)
- Syndromes myélodysplasiques (MDS)
- Syndromes myéprolifératifs chroniques (CMML)

Histocytoses

2021-09-27 Lundi de 13h30 à 16h30

Marqueurs moléculaires de base connu dans le diagnostic, le pronostic et le traitement du cancer gynécologique (Dr Rahimi)

Connaître les marqueurs moléculaires importants qui causent le cancer dans divers tissus gynécologiques.
Sommaire des caractéristiques histologiques principales de base et des rôles de marqueurs immunohistochimiques au diagnostics de cancers gynécologiques.

2021-10-04 Lundi de 13h30 à 16h30

Examen intra

L'examen intra vaut pour 50% de la note finale et porte sur la matière vue dans la 1^e partie du cours.

2021-10-07 Jeudi de 17h à 20h

Maladies infectieuses (Dr Lippé)

Distinguer les divers types d'agents infectieux,
Connaître les modes d'entrée et de dissémination des pathogènes,
Identifier les lésions produites par les virus et les bactéries aux niveaux cellulaires et moléculaires,
Décrire les modifications des fonctions cellulaires induites par les virus ou les bactéries.

Introduction

Importance médicale

Types et distinctions des agents pathogènes

- Bactéries
- Virus
- Protozoaires
- Levures et moisissures

Diagnostic/méthodes d'identification,
Impacts sur la cellule.

2021-10-14 Jeudi de 17h à 20h

Maladies infectieuses (Dr Lippé)

A l'étude :

SIDA

Grippe

Malaria

Maladies congénitales

Maladies herpétiques

Cancer du col utérin

Maladies alimentaires

- Fièvre hémorragique
- Maladie du charbon

COVID-19

PÉRIODES D'ACTIVITÉS LIBRES DU 18 AU 24 OCTOBRE 2021

2021-10-25 Lundi de 13h30 à 16h30

Bases moléculaires des cancers (Dre Chevarie-Davis)

Connaître les principaux types de cancer touchant les organes solides.

Être familier avec les changements génétiques à la base des cancers les plus fréquents.

Comprendre l'implication diagnostique, pronostique et prédictive de l'identification des changements génétiques dans les cancers.

Comprendre l'importance relative des facteurs étiologiques environnementaux et génétiques dans le développement d'une tumeur.

Epidémiologie et classification des principales tumeurs des organes solides.

Principaux changements génétiques et leur pertinence clinique dans :

- Cancer du poumon
- Cancer du sein
- Cancer des organes digestifs
- Cancer des organes musculo-squelettiques
- Cancer de la peau (mélanome)

Survol rapide des développements prometteurs de diagnostic moléculaire dans les cancers.

2021-10-28 Jeudi de 17h à 20h

Bases moléculaires des cancers (Dre Chevarie-Davis)

2021-11-01 Lundi de 13h30 à 16h30

Cancer et métastases (Dr Carréno)

Quelques chiffres sur le cancer,

La cascade métastatique – vue d'ensemble,

Notion de base des caractéristiques d'une cellule cancéreuse, Oncogènes et gènes suppresseurs de tumeur.

2021-11-04 Jeudi de 17h à 20h

Cancer et métastases (Dr Carréno)

Mécanisme de résistance à l'apoptose,

Potentiel illimité de réplication.

2021-11-08 Lundi de 13h30 à 16h30

Cancer et métastases (Dr Carréno)

La tumorigénèse est un processus multi-étape,
Processus d'invasion et dissémination des cellules métastatiques
Angiogénèse.

2021-11-15 Lundi de 13h30 à 16h30 Examen final

L'examen final vaut pour 50% de la
note finale et porte sur la matière
vue dans la 2^{ème} partie du cours.

Attention ! Exceptionnellement, l'enseignant peut apporter des modifications aux dates des évaluations. Le cas échéant, l'enseignant doit obtenir l'appui de la majorité des étudiants de sa classe. Veuillez vous référer à [l'article 4.8 du Règlement des études de premier cycle](#) et à [l'article 28 du Règlement pédagogique de la Faculté des études supérieures et postdoctorales](#).

► Évaluations

Méthodes	Objectifs d'apprentissage visés	Dates	Pondérations
Examen intra (questions à choix multiples et QROC-Questions à réponse ouverte courte)	L'examen intra comporte 3 questions/heure de cours et porte sur la matière vue dans la 1 ^e partie du cours.	2021-10-04	50 %
Examen final (questions à choix multiples Et QROC-Questions à réponse ouverte courte)	L'examen final comporte 3 questions/heure de cours et porte sur la matière vue dans la 2 ^e partie du cours.	2021-11-16	50 %

Attention ! Exceptionnellement, l'enseignant peut apporter des modifications aux dates des évaluations. Le cas échéant, l'enseignant doit obtenir l'appui de la majorité des étudiants de sa classe. Veuillez vous référer à l'[article 4.8 du Règlement des études de premier cycle](#) et à l'[article 28 du Règlement pédagogique de la Faculté des études supérieures et postdoctorales](#).

Consignes et règles pour les évaluations	
Absence à un examen	La justification d'une absence à un examen est obligatoire. Voir les articles 9.7 et 9.9 du Règlement des études de premier cycle.
Matériel autorisé	Aucun support numérique ou autre n'est autorisé durant les examens intra et final.
Seuil de réussite exigé	Vous trouverez le tableau de conversion de notes (de pourcentages à lettres) dans le StudiUM du cours.

► **Rappels**

Dates importantes

Modification de l'inscription	2021-09-21
Date limite d'abandon	2021-11-05
Fin du trimestre	2021-12-22
Évaluation de l'enseignement	2021-11-16

Accordez à l'évaluation tout le sérieux qu'elle mérite. Vos commentaires contribuent à améliorer le déroulement du cours et la qualité de la formation.

Attention ! En cas de différence entre les dates inscrites au plan de cours et celles publiées dans le Centre étudiant, ces dernières ont préséance. Accédez au Centre par le [Bureau du registraire](#) pour trouver l'information. Pour les cours à horaires atypiques, les dates de modification de l'inscription et les dates d'abandon peuvent être différentes de celles des cours à horaires réguliers.

Utilisation des technologies en classe

Enregistrement des cours par les étudiants	L'enregistrement des cours n'est généralement pas autorisé. Si, pour des raisons valables, vous désirez enregistrer une ou plusieurs séance(s) de cours, vous devez préalablement obtenir l'autorisation écrite de votre enseignant au moyen du formulaire prévu à cet effet (https://cpu.umontreal.ca/fileadmin/cpu/documents/planification/formulaire-autorisation_enregistrement.docx). Notez que la permission d'enregistrer NE donne PAS la permission de diffuser l'enregistrement.
Prise de notes et activités d'apprentissage avec ordinateurs, tablettes ou téléphones intelligents	Cliquez ici pour entrer du texte.

► Ressources

Ressources obligatoires

Documents Aucun manuel n'est requis pour ce cours.
Notes de cours sur StudiUM.

N'oubliez pas ! Vous pouvez profiter des [services des bibliothécaires disciplinaires](#).

Soutien à la réussite

De nombreuses activités et ressources sont offertes à l'Université de Montréal pour faire de votre vie étudiante une expérience enrichissante et agréable. La plupart d'entre elles sont gratuites. Explorez les liens ci-dessous pour en savoir plus.

Centre de communication écrite	http://cce.umontreal.ca/
Centre étudiant de soutien à la réussite	http://cesar.umontreal.ca/
Citer ses sources et logiciels bibliographiques	https://bib.umontreal.ca/citer/comment-citer
Services des bibliothèques UdeM	https://bib.umontreal.ca
Soutien aux étudiants en situation de handicap	http://bsesh.umontreal.ca/

► Cadres réglementaires et politiques institutionnelles

Règlements et politiques

Apprenez à connaître les règlements et les politiques qui encadrent la vie universitaire.

Règlement des études

Que vous soyez étudiant régulier, étudiant libre ou étudiant visiteur, connaître le règlement qui encadre les études est tout à votre avantage. Consultez-le !

<http://secretariatgeneral.umontreal.ca/documents-officiels/reglements-et-politiques/reglement-des-etudes-de-premier-cycle/>

<http://secretariatgeneral.umontreal.ca/documents-officiels/reglements-et-politiques/reglement-pedagogique-de-la-faculte-des-etudes-superieures-et-postdoctorales/>

Politique-cadre sur l'intégration des étudiants en situation de handicap

Renseignez-vous sur les ressources disponibles les mieux adaptées à votre situation auprès du Bureau de soutien aux étudiants en situation de handicap (BSESH). Le deuxième lien ci-contre présente les accommodements aux examens spécifiques à chaque faculté ou école.

https://secretariatgeneral.umontreal.ca/public/secretariatgeneral/documents/doc_officiels/reglements/administration/adm10_25-politique-cadre_integration_etudiants_situation_handicap.pdf

<http://www.bsesh.umontreal.ca/accommodement/index.htm>

Intégrité, fraude et plagiat

Problèmes liés à la gestion du temps, ignorance des droits d'auteurs, crainte de l'échec, désir d'égaliser les chances de réussite des autres – aucune de ces raisons n'est suffisante pour justifier la fraude ou le plagiat. Qu'il soit pratiqué intentionnellement, par insouciance ou par négligence, le plagiat peut entraîner un échec, la suspension, l'exclusion du programme, voire même un renvoi de l'université. Il peut aussi avoir des conséquences directes sur la vie professionnelle future. Plagier ne vaut donc pas la peine !

Le plagiat ne se limite pas à faire passer un texte d'autrui pour sien. Il existe diverses formes de manquement à l'intégrité, de fraude et de plagiat. En voici quelques exemples :

- Dans les travaux : Copier un texte trouvé sur Internet sans le mettre entre guillemets et sans citer sa source ; Soumettre le même travail dans deux cours (autoplégat) ; Inventer des faits ou des sources d'information ; Obtenir de l'aide non autorisée pour réaliser un travail.
- Durant les évaluations : Utiliser des sources d'information non autorisées ; Obtenir des réponses de façon illicite ; S'identifier faussement comme un étudiant du cours.

Site Intégrité

<https://integrite.umontreal.ca/accueil/>

Les règlements expliqués

<https://integrite.umontreal.ca/reglements/les-reglements-expliques/>