

## ► Information générale

Cours	
<b>Titre</b>	Bases moléculaires des maladies humaines
<b>Sigle</b>	PBC3060
<b>Nombre de crédit</b>	3 crédits
<b>Site StudiUM</b>	<a href="http://studium.umontreal.ca/">http://studium.umontreal.ca/</a>
<b>Faculté / École / Département</b>	Faculté de médecine / Département de pathologie et biologie cellulaire
<b>Trimestre</b>	Automne
<b>Année</b>	2022
<b>Mode de formation</b>	En présentiel
<b>Déroulement du cours</b>	Les lundis du 12 septembre au 07 novembre 2022 et les jeudis du 15 septembre au 3 novembre 2022. 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.
<b>Charge de travail hebdomadaire</b>	Les leçons de ce cours sont données sous forme de leçons magistrales.

Enseignant responsable	
<b>Nom et titre</b>	Dr Roger Lippé, professeur titulaire PTU, Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
<b>Coordonnées</b>	<a href="mailto:roger.lippe@umontreal.ca">roger.lippe@umontreal.ca</a>
<b>Disponibilités</b>	Sur demande par courriel

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

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

Collaboratrice	
<b>Nom</b>	Dre Julie Lessard
<b>Titre et lieu d'exercice</b>	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](mailto:Alice.daelman@umontreal.ca)  
514-343-6237  
Pavillon Roger-Gaudry bureau R-505

**Disponibilités** Du lundi au vendredi de 7h30 à 12h et de 13h30 à 15h30.  
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 -Salle	Contenus	Évaluations
<b>2022-09-12 Lundi de 13h30 à 16h30</b> <b>Z-317 – Pav. Claire-McNicoll</b>	<p><b>Diagnostic moléculaire, techniques et approches (Dr Oligny)</b></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>	
<b>2022-09-15 Jeudi de 17h à 20h</b> <b>Z-317 – Pav. Claire-McNicoll</b>	<p><b>Épigénétique (Dr Oligny)</b></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><b>Empreinte parentale dans les maladies humaines</b></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><b>Maladies d'expansion de trinuécléotides (mutations dynamiques)</b></p> <p>Connaître les grandes classes de maladies à trinuécléotides répétés</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• CGG et syndrome du X-Fragile</li> <li>• CTG et dystrophie myotonique</li> <li>• CAG et maladie de Huntington</li> <li>• GAA et ataxie de Friedreich</li> </ul> <p>Comprendre l'anticipation génétique et arbre généalogique</p>	

- Méthodes diagnostiques de l'expansion CGG

2022-09-19 Lundi de 13h30 à 16h30  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

## 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.

2022-09-22 Jeudi de 17h à 20h  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

## 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.

2022-09-26 Lundi de 13h30 à 16h30  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

## 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 mégalo-blastiques
- 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 (CML)

## Histocytoses

2022-09-29 Jeudi de 17h à 20h  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

### **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 diagnostiques de cancers gynécologiques.

2022-10-06 Jeudi de 17h à 20h  
M-605, M-615 et M-625

Examen intra

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

2022-10-13 Jeudi de 17h à 20h  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

## 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

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

2022-10-17 Lundi de 13h30 à 16h30  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

## 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

2022-10-20 Jeudi de 17h à 20h  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

**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.

2022-10-31 Lundi de 13h30 à 16h30  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

**Cancer et métastases (Dr Carréno)**

Mécanisme de résistance à l'apoptose,  
Potentiel illimité de réplication.

*PÉRIODE D'ACTIVITÉS LIBRES DU 24 AU 30 OCTOBRE 2022*

2022-11-03 Jeudi de 17h à 20h  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

**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.

2022-11-07 Lundi de 13h30 à 16h30  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

**Bases moléculaires des cancers (Dre Chevarie-Davis)**

2022-11-14 Lundi de 13h30 à 16h30  
Z-317 – Pav. Claire-McNicoll

**Cancer et métastases (Dr Carréno)**

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



Angiogenèse.

2022-11-21 Lundi de 13h30 à 16h30 Examen final  
M-605, M-615 et M-625

L'examen final vaut pour 50% de la  
note finale et porte sur la matière  
vue dans la 2<sup>ème</sup> 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
<b>Examen intra (questions à choix multiples et QROC-Questions à réponse ouverte courte)</b>	L'examen intra comporte 3 questions/heure de cours et porte sur la matière vue dans la 1 <sup>e</sup> partie du cours.	2022-10-06	50 %
<b>Examen final (questions à choix multiples Et QROC-Questions à réponse ouverte courte)</b>	L'examen final comporte 3 questions/heure de cours et porte sur la matière vue dans la 2 <sup>e</sup> partie du cours.	2022-11-21	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	
<b>Absence à un examen</b>	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.
<b>Matériel autorisé</b>	Aucun support numérique ou autre n'est autorisé durant les examens intra et final.
<b>Seuil de réussite exigé</b>	Vous trouverez le tableau de conversion de notes (de pourcentages à lettres) dans le StudiUM du cours.

► **Rappels**

**Dates importantes**

<b>Modification de l'inscription</b>	2022-09-21
<b>Date limite d'abandon</b>	2022-11-11
<b>Fin du trimestre</b>	2022-12-23
<b>Évaluation de l'enseignement</b>	2022-11-21

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](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**

## ► 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	<a href="http://cce.umontreal.ca/">http://cce.umontreal.ca/</a>
Centre étudiant de soutien à la réussite	<a href="http://cesar.umontreal.ca/">http://cesar.umontreal.ca/</a>
Citer ses sources et logiciels bibliographiques	<a href="https://bib.umontreal.ca/citer/comment-citer">https://bib.umontreal.ca/citer/comment-citer</a>
Services des bibliothèques UdeM	<a href="https://bib.umontreal.ca">https://bib.umontreal.ca</a>
Soutien aux étudiants en situation de handicap	<a href="http://bsesh.umontreal.ca/">http://bsesh.umontreal.ca/</a>

## ► 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](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 (autoplage) ; 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/>