

Université de Paris - Sciences du Vivant – Master de Génétique – M2
Mention européenne de GENETIQUE
UE Génétique moléculaire des maladies génétiques
Molecular Genetics of Human Diseases
Responsables : Béatrice Parfait, Eric Pasmant et Djihad Hadjadj

Enseignements en présentiel si les conditions sanitaires le permettent

Lundi 6 décembre 2021

9h00-12h00

Mutations: Types, Generative Mechanisms and functional Consequences

Jian-Min CHEN

UMR 1078, EFS, UBO, Brest

14h00-17h00

Human Genetics, Evolution and Disease: an overview

Richard REDON

Institut du thorax, Inserm UMR 1087 / CNRS UMR 6291, Faculté de Médecine, Nantes

Mardi 7 décembre 2021

9h30-11h00

Non coding RNAs involvement in hereditary diseases

Jeanne AMIEL

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

11h15-12h45

Conserved non coding sequence of the genome and hereditary diseases

Chris GORDON

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

14h00-15h30

Molecular bases of hereditary kidney diseases

Sophie SAUNIER

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

15h45-17h15

Animal models of human hereditary diseases

Carine LE GOFF

U1148 INSERM, Hôpital Bichat, Paris

Mercredi 8 décembre 2021

9h00-11h00

Molecular genetics of neurocristopathies

Nadège BONDURAND

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

11h15-12h45

Epigenetic abnormalities

Laila EL KHATTABI

Institut Cochin, UMR INSERM 1016, Paris

13h45-15h45

Subtelomeric imbalance: the exemple of facio-Scapulo-Humeral dystrophy

Frédérique MAGDINIER

U910 INSERM, Faculté de Médecine, Marseille

16h00-17h30

Molecular genetics of Krebs cycle alterations in cancer

Judith FAVIER

UMR 970 – PARCC Hôpital Européen George Pompidou, Paris

Jeudi 9 décembre 2021

9h15-11h15

Microsatellite instability and trinucleotide repeat expansion disorders.

Mario GOMES-PEREIRA

Inserm UMRS974, Centre de Recherche en Myologie, GH Pitié-Salpêtrière, Paris

11h30-13h00

Genetics and potential therapies of childhood-onset retinal blindness

Jean-Michel ROZET

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

14h00-15h30

Molecular genetics of mitochondrial diseases

Agnès RÖTIG

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

15h45-17h15

Genomic rearrangements

Thomas COURTIN

CRICM UPMC/INSERM UMRS975/CNRS UMR7225, GH Pitié-Salpêtrière, Paris

Vendredi 10 décembre 2021

9h30-11h00

Pharmacological therapies of hereditary diseases

Arnold MUNNICH

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

11h15-12h45

Spinal Muscular Atrophy: Molecular Genetics and Therapeutic Strategies

Alexandra MARTINS

U1079 INSERM, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Rouen

13h45-15h15

Update of therapeutic approaches for the Duchenne Muscular Dystrophy: from exon skipping to microdystrophin transfer

Sestina FALCONE

UM76 -UPMC/ U974 – Inserm / UMR7215 - CNRS, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

16h00-18h00

Examen sous forme d'analyse d'un article en anglais (tous les documents sont autorisés)