

► Information générale

Cours	
Titre	La neurogénétique : Des concepts de base aux nouveaux développements
Sigle	NSC6035 (3 crédits).
Site StudiUM	https://studium.umontreal.ca/course/search.php?search=NSC6035
Faculté / École / Département	Médecine/Neurosciences
Trimestre	Automne
Année	2025
Mode de formation	Salle 2126 au Pavillon Paul G. Desmarais
Déroulement du cours	Tous les jeudis, du 4 septembre au 11 décembre de 8h30 à 11h30 sauf pour les cours 7 et 10 de 9h00-12h00
Charge de travail hebdomadaire	6 heures (2h/heure de cours magistral) Cela peut être de la révision de cours et la lecture des articles pour discussion

Enseignant	
Nom et titre	Zoha Kibar, PhD. ; Dr. Elsa Rossignol, MD, MSc ; Dr. , Catalina Maftei, MD ; Dr. Sébastien Jacquemont, MD; Khadije Jizi MSc ; Serge McGraw PhD ; Dr.Antoine Duquette MD, MSc ; Christine Vande Velde PhD ; Dr. Cam-Tu-Émilie Nguyen , M.D ; Martine Tétreault, PhD ; Gilbert Bernier, PhD ; Dr. Sébastien Perreault , MD,Msc ; Dr. Philippe Major, MD ; Inge Meijer, MD, PhD
Coordonnées	Zoha.kibar@umontreal.ca ; elsa.rossignol@umontreal.ca ; catalina.maftei.hsj@ssss. Gouv.qc.ca ; sebastien.jacquemont@umontreal.ca ; khadije.jizi.hsj@ssss.gouv.qc.ca ; serge.mcgraw@umontreal.ca ; antoine.duquette@umontreal.ca ; c.vande.velde@umontreal.ca ; cam-tu.emilie.nguyen@umontreal.ca ; martine.tetreault@umontreal.ca ; gilbert.bernier@umontreal.ca ; s.perreault@umontreal.ca ; philippe.major@umontreal.ca ; inge.meijer@umontreal.ca
Disponibilités	Il est fortement recommandé de contacter les enseignants par courriel afin de prendre un rendez-vous

Personne-ressource	
Nom, titre et responsabilité	Zoha Kibar, Ph.D. et Elsa Rossignol, MD, FRCP
Coordonnées	Zoha.kibar@umontreal.ca ; elsa.rossignol@umontreal.ca
Disponibilités	Il est fortement recommandé de nous contacter par courriel afin de prendre un rendez-vous

Description du cours

Description simple	Neurogénétique clinique. Génétique des troubles du mouvement, des démences, des maladies psychiatriques, des maladies neuromusculaires, de la sclérose latérale amyotrophique, des tumeurs du système nerveux et des maladies mitochondriales.
Place du cours dans le programme	Un cours optionnel offert dans les programmes suivants : Maîtrise en sciences biomédicales ; Maîtrise en neurosciences et Microprogramme de 2e cycle en neurosciences.
Description détaillée	Concepts de base de la neurogénétique. Le séquençage de nouvelle génération en clinique : épilepsie, déficience intellectuelle et maladies orphelines. Neurogénétique clinique : cytogénétique, génétique de populations, conseil génétique et aspects éthiques. Épigénétique en neurosciences : maladies d’empreinte génomique. Génétique moléculaire des troubles du mouvement, des démences, des maladies psychiatriques, des maladies neuromusculaires, de la sclérose latérale amyotrophique, des tumeurs du système nerveux, des phacomatoses et des maladies métaboliques et mitochondriales.

► Apprentissages visés

Objectifs généraux

(1) Apprendre les notions de base de la neurogénétique et les nouveaux développements dans la recherche sur les maladies neurogénétiques (2) Développer les compétences en discussion des articles de pointe et en écriture scientifique (4 articles seront discutés par session).

Objectifs d'apprentissage

(1) Maîtriser les notions de phénotype et de génotype, les modes et les principes de transmission des maladies neurologiques, les mutations, leurs conséquences sur le phénotype et les méthodes de détection. (2) Se familiariser avec les principes des analyses génétiques et les techniques moléculaires d'investigation des différentes maladies neurologiques incluant la cytogénétique, la génétique de populations et le séquençage de nouvelle génération en clinique. (3) Acquérir des connaissances sur le conseil génétique et les aspects éthiques de la neurogénétique médicale. (4) Se familiariser avec les notions de l'épigénétique en neurosciences en étudiant les maladies d'empreinte génomique. (5) Acquérir des connaissances profondes sur la génétique moléculaire de l'épilepsie, la déficience intellectuelle et les maladies orphelines. (6) Acquérir des connaissances profondes sur la génétique moléculaire des maladies des troubles de mouvement, des démences, des maladies psychiatriques, des maladies neuromusculaires, de la sclérose latérale amyotrophique, des tumeurs du système nerveux, des phacomatoses et des maladies mitochondriales. (7) La capacité de communiquer le matériel appris par la discussion des articles de pointe et l'écriture scientifique.

► Calendrier

NSC6035 : La neurogénétique : Des concepts de base aux nouveaux développements Jeudi AM de 8h30-11h30 (sauf pour les cours 7 et 10 9h00-12h00) Salle 2126 au Pavillon Paul G. Desmarais Responsables: Zoha Kibar zoha.kibar@umontreal.ca Elsa Rossignol elsa.rossignol@umontreal.ca			
Cours 1	4 Septembre 2025	Zoha Kibar	Introduction : concepts de base de la Neurogénétique (modes et principes de transmission, mutations)
Cours 2	11 Septembre 2025	Catalina Maftai, Sébastien Jacquemont	Neurogénétique clinique : Cytogénétique et génétique de populations
Cours 3	18 Septembre 2025	Khadije Jizi	Conseil génétique et aspects éthiques
Cours 4	25 Septembre 2025	Elsa Rossignol	Le séquençage de nouvelle génération en clinique : épilepsie, déficience intellectuelle et maladies orphelines
Cours 5	2 Octobre 2025	Serge McGraw	L'épigénétique en neurosciences : maladies d'empreinte génomique Discussion d'un article
Cours 6	9 Octobre 2025	Antoine Duquette	Génétique des troubles du mouvement (Huntington, ataxies, Parkinson) Discussion d'un article
Examen Intra	16 Octobre 2025	EXAMEN INTRA : 45% de la note finale	Il portera sur les cours 2 à 6 (les articles discutés en classe ne sont pas inclus dans les examens)
Pas de cours	23 Octobre 2025		Activités libres
Cours 7 (9h00-12h00)	30 Octobre 2025	Cam-Tu Nguyen et Martine Tétreault	Génétique des maladies neuromusculaires
Cours 8	6 Novembre 2025	Sébastien Perreault et Philippe Major	Génétique des tumeurs du système nerveux et phacomatoses
Cours 9	13 Novembre 2025	Christine Vande Velde	Génétique de la sclérose latérale amyotrophique (SLA) Discussion d'un article
Cours 10 (9h00-12h00)	20 Novembre 2025	Gilbert Bernier	Génétique des démences (Alzheimer, fronto-temporale)
Cours 11	27 Novembre 2025	Zoha Kibar	Génétique des maladies psychiatriques Discussion d'un article
Cours 12	4 Décembre 2025	Inge Meijer	Troubles du mouvement pédiatriques : Maladies métaboliques et mitochondriales
Examen final	11 Décembre 2025	EXAMEN FINAL : 45% de la note finale	Il portera sur les cours 7 à 12 (les articles discutés en classe ne sont pas inclus dans les examens)

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	Critères d'évaluation	Dates	Pondérations
Examen Intra	Questions à choix multiple Et questions à court développement	2025-10-16	45% de la note finale
Examen Final	Questions à choix multiple Et questions à court développement	2025-12-11	45% de la note finale
Participation	Participation lors des discussions des articles	Cliquez ici pour effectuer une sélection.	10% de la note finale

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 29, 30 et 31 du Règlement des études des ESP
En cas d'absence justifiée pour l'examen intra, il n'y aura pas d'examen différé.
L'examen final comptera pour 40% de la note finale.
En cas d'absence justifiée pour l'examen final, il y aura un examen différé.

Dépôts des travaux **Aucun.**

Matériel autorisé Aucun support numérique n'est autorisé durant les examens (intra et final).

Seuil de réussite exigé La note minimale de passage dans le cours est de 60% ou 2,0 / 4,3 ou C.

► Rappels

Dates importantes

Modification de l'inscription 2025-09-17

Date limite d'abandon 2025-11-07

Fin du trimestre 2025-12-23

Évaluation de l'enseignement 2025-12-04

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

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.

► Ressources

Ressources

Autres

Les professeurs peuvent inclure des articles de revue pour consulter.

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/>