Université de Sherbrooke

# Baccalauréat en biochimie de la santé
# GNT 530 – Génétique clinique et moléculaire

## Plan d'activité pédagogique

Automne 2026

## Enseignants


| | |
|---|---|
| Sébastien Lévesque | sebastien.a.levesque@usherbrooke.ca |
| Virginie Bertrand-Lehouillier | virginie.bertrand-lehouillier@usherbrooke.ca |
| Hugues Allard-Chamard | hugues.allard-chamard@usherbrooke.ca |
| Natascia Anastasio | natascia.anastasio@usherbrooke.ca |
| Virginie Bertrand-Lehouillier | virginie.bertrand-lehouillier@usherbrooke.ca |


**Site web du cours** : https ://moodle.usherbrooke.ca/course/view.php ?id=2643

**Horaire** Exposé magistral : Mercredi 8 h 30 à 11 h 20

## Description officielle de l'activité pédagogique[1]

| | |
|---|---|
| Cibles de formation : | Maîtriser les notions de phénotype et de génotype, les modes et les principes de transmission des maladies génétiques, les mutations et leurs conséquences sur le phénotype, les concepts de génétique clinique (pénétrance, variabilité phénotypique, test diagnostique versus test de dépistage). Approfondir les symptômes et les techniques moléculaires d'investigation des différents désordres : maladies dues à des répétitions trinucléotidiques, maladies mitochondriales, maladies reliées à un défaut de l'empreinte génomique. Acquérir des notions reliées au dépistage des maladies génétiques et à la cardiogénétique. Se familiariser avec les techniques d'investigation des cancers héréditaires et sporadiques. |
| Contenu : | Biologie moléculaire du gène ; notions de phénotype/génotype ; modes de transmission génétique ; conseil-génétique et diagnostic prénatal ; erreurs du développement et syndromologie ; aspects sociaux de la génétique médicale ; neurogénétique ; thérapie des désordres génétiques ; oncogénétique ; cardiogénétique. |
| Crédits | 3 |
| Organisation | 3.0 heures d'exposé magistral par semaine<br>6.0 heures de travail personnel par semaine |
| Préalable | BIM501 et GNT305 |
| Particularités | Cheminement de 3e année en génétique médicale |

[1] https ://www.usherbrooke.ca/admission/fiches-cours/gnt530

# 1 Présentation

## 1.1 Mise en contexte

Biologie moléculaire du gène ; notions de phénotype/génotype ; modes de transmission génétique ; conseil-génétique et diagnostic prénatal ; erreurs du développement et syndromologie ; aspects sociaux de la génétique médicale ; neurogénétique ; thérapie des désordres génétiques ; oncogénétique ; cardiogénétique.

## 1.2 Cibles de formation spécifiques

- Acquérir des notions plus approfondies sur les différents types de variations génétiques, leurs conséquences sur la fonction des gènes et les mécanismes génétiques causant des maladies humaines.
- Approfondir les symptômes et les bases moléculaires de différents désordres génétiques dans différents domaines de la médecine (neurologie, cardiologie, oncologie, dermatologie, malformations congénitales vue en pédiatrie et obstétrique).
- Se familiariser avec les techniques d'investigation en génétique moléculaire et génomique pour le diagnostic des maladies génétiques (ex : séquençage de l'exome et du génome chez l'humain).
- Identifier les enjeux majeurs reliés aux développements de la génomique clinique
- Utiliser l'information familiale pour déduire les différents modes de transmission possibles
- Maîtriser différents concepts de génétique et de génomique clinique (pénétrance incomplète, variabilité phénotypique, hétérogénéité génétique, anticipation, hétéroplasmie, etc).
- Communiquer efficacement et vulgariser les notions apprises
- Effectuer une collecte d'information familiale et médicale dans un contexte de conseil génétique
- Effectuer des calculs de risque génétique à partir des informations recueillies dans un contexte de conseil génétique

# 2 Organisation

Cette section propre à l'approche pédagogique de chaque enseignante ou enseignant présente la méthode pédagogique, le calendrier, le barème et la procédure d'évaluation ainsi que l'échéancier des travaux.

## 2.1 Méthode pédagogique

- Exposé magistral par les professeurs
- Approche par problème et exercice en classe
- Travaux préparatoires (formatif) et révision et discussion en classe des concepts

## 2.2 Calendrier

| Date | Thème | Enseignant(e) |
|---|---|---|
| 2026-09-02 | **Variations génétiques, mécanismes pathologiques et maladies humaines**<br>Exercices en classe sur les variations génétiques et maladies humaines | Sébastien Lévesque |
| 2026-09-09 | **Cardiogénétique**<br>Exercices en classe | Sébastien Lévesque |
| 2026-09-16 | **Maladies neuromusculaires**<br>Retour sur les capsules et exercices | Sébastien Lévesque |
| 2026-09-23 | **Conseil génétique I :** Collecte d'information familiale et médicale (magistral)<br>**Conseil génétique II** : Calculs de risque génétique (magistral)<br>Exercices pratiques en conseil génétique | Virginie Bertrand-Lehouillier |
| 2026-09-30 | Journée nationale de la vérité et de la réconciliation | |
| 2026-10-07 | **Maladies neurologiques causées par des répétitions de trinucléotides**<br>Retour sur les capsules et exercices | Sébastien Lévesque |
| 2026-10-14 | **Maladies neurologiques reliées à un défaut de l'empreinte génomique**<br>Retour sur les capsules et exercices<br>Cas cliniques en neurogénétique (exercices en classe) | Sébastien Lévesque |
| 2026-10-21 | Semaine des examens périodiques | |
| 2026-10-28 | Relâche | |
| 2026-11-04 | **Maladies neurologiques causées par un dysfonctionnement des mitochondries.**<br>Retour sur les capsules et exercices<br>;<br>**Date limite pour confirmation votre sujet de présentation** | Sébastien Lévesque |
| 2026-11-11 | **Immunodéficience primaire** | Hugues Allard-Chamard |
| 2026-11-18 | **Génétique reproductive** | Natascia Anastasio |

Table 1 :

| | | |
|---|---|---|
| 2026-11-25 | **Erreurs du développement et dysmorphologie** | Natascia Anastasio |
| 2026-12-02 | **Syndromes héréditaires de prédisposition au cancer I** | Natascia Anastasio |
| 2026-12-09 | **Syndromes hérériditaires de prédisposition au cancer II**<br>Exercices en classe | Natascia Anastasio |
| 2026-12-16 | Semaine des examens finals | |
| 2026-12-23 | Semaine des examens finals | |

Les cours ont lieu les mercredis de 13h00 à 15h50, à la FMSS.
Consultez l'horaire officiel pour les détails des cours, examens et locaux via votre calendrier Outlook ou Horaire WEB.

### 2.2.1 Dates importantes

- Date limite de modification des activités pédagogiques : 2026-09-15
- Date limite d'abandon des cours sans mention d'échec : 2026-11-15
- Journées de congé dans la session :
  - Activités étudiantes : 2026-09-03
  - Fête du travail : 2026-09-07
  - Journée nationale de la vérité et de la réconciliation : 2026-09-30
  - Élections provinciales : 2026-10-05
  - Action de grâces : 2026-10-12

## 2.3 Évaluation

| Type de l'évaluation | Pondération | Type de question | Durée | Utilisation des IAG[1] |
|---|---|---|---|---|
| Travaux préparatoires | 20 % | | | Interdite |
| Examen intra | 40 % | À choix multiples et à développement | 3 h | Interdite |
| Examen final | 40 % | À choix multiples et à développement | 3 h | Interdite |

[1] Référez-vous à la page "Balises d'utilisation des outils d'intelligence artificielle générative" à la fin du document.

### 2.3.1 Critères d'évaluation

- Acquisition des connaissances
- Compréhension

### 2.3.2 Qualité de la langue et de la présentation

Conformément à l'article 17 du Règlement facultaire d'évaluations des apprentissages l'enseignante ou l'enseignant peut retourner à l'étudiante ou l'étudiant tout travail non conforme aux exigences quant à la qualité de la langue et aux normes de présentation.

### 2.3.3 Plagiat

Le plagiat, tel que défini dans le Règlement des études, est l'acte de « faire passer ou tenter de faire passer pour sien […] le travail d'une autre personne, des passages ou idées tirés de l'œuvre d'autrui ou du contenu, de toute forme, généré par un système d'intelligence artificielle (ce qui inclut notamment le fait de ne pas indiquer la source et la référence adéquate) » (article 9.4.1 du Règlement des études). Le plagiat est contraire aux valeurs académiques, démontre un manque d'éthique professionnelle et est considéré comme un délit relatif aux études.

Dans tous les cas de plagiat ou de toute autre manœuvre visant à tromper, une plainte sera déposée auprès de la personne responsable des dossiers disciplinaires de la Faculté et traitée selon la procédure prévue au Règlement des études. Toute personne reconnue avoir commis un délit se verra imposer une sanction disciplinaire en fonction de la gravité du délit et toute autre circonstance pertinente du dossier. Les sanctions pouvant être imposées sont décrites à l'article 9.5.7 du Règlement des études et peuvent inclure, sans y être limitées, à une réprimande consignée au dossier de l'étudiant, l'obligation de reprendre une activité pédagogique, l'attribution de la note E et le renvoi du programme d'études.

## 2.4 Échéancier des travaux

Les dates de remise des travaux seront indiquées sur les énoncés.

## 2.5 Utilisation d'appareils électroniques et du courriel

Selon le règlement complémentaire des études, section 4.2.3 [2], l'utilisation d'ordinateurs, de cellulaires ou de tablettes pendant une prestation est interdite à condition que leur usage soit explicitement permise dans le plan de cours.

Dans ce cours, l'usage de téléphones cellulaires, de tablettes ou d'ordinateurs est autorisé. Cette permission peut être retirée en tout temps si leur usage entraîne des abus.

Tel qu'indiqué dans le règlement universitaire des études, section 4.2.3[3], toute utilisation d'appareils de captation de la voix ou de l'image exige la permission de la personne enseignante.

**Note :** Je réponds aux questions posées par courriel à l'extérieur des périodes de cours.

[2] https://www.usherbrooke.ca/sciences/fileadmin/sites/sciences/documents/Etudiants_actuels/Informations_academiques_et_reglements/Sciences_Reglement_complementaire.pdf

[3] https://www.usherbrooke.ca/registraire/droits-et-responsabilites/reglement-des-etudes/

# 3 Matériel nécessaire pour l'activité pédagogique

Les notes de cours sont disponibles sur Moodle

# 4 Références

[1] READ & DONNAI : Génétique médicale, de la biologie à la pratique clinique, 1ère édition, 2008. ISBN : 2804158926.

[2] READ & DONNAI : New clinical genetics, 4e édition, 2020. ISBN : 1911510703.

[3] RONALD COHN : *Thompson &Thompson Genetics in Medicine, 9e édition*. Stephen Scherer, Ada Hamosh, 2023. ISBN 0323547621.

Faculté des sciences UdS

# Délits relatifs aux études

**Extrait du règlement des études (Règlement 2575-009)**

Sont notamment considérés comme un délit relatif aux études les faits suivants :

a) commettre un plagiat, soit faire passer ou tenter de faire passer pour sien, dans une production évaluée, le travail d'une autre personne, des passages ou idées tirés de l'œuvre d'autrui ou du contenu, de toute forme, généré par un système d'intelligence artificielle (ce qui inclut notamment le fait de ne pas indiquer la source et la référence adéquate);
b) commettre un autoplagiat, soit soumettre, sans autorisation préalable, une même production, en tout ou en partie, à plus d'une activité pédagogique ou dans une même activité pédagogique (notamment en cas de reprise);
c) usurper l'identité d'une autre personne ou procéder à une substitution de personne lors d'une production évaluée ou de toute autre prestation obligatoire;
d) fournir ou obtenir toute forme d'aide non autorisée, qu'elle soit collective ou individuelle (incluant l'assistance provenant d'un système d'intelligence artificielle), pour une production faisant l'objet d'une évaluation;
e) obtenir par vol ou toute autre manœuvre frauduleuse, posséder ou utiliser du matériel non autorisé de toute forme (incluant le matériel numérique et celui généré par un système d'intelligence artificielle) avant ou pendant une production faisant l'objet d'une évaluation;
f) copier, contrefaire ou falsifier un document pour l'évaluation d'une activité pédagogique;
k) posséder ou avoir à sa portée un appareil électronique ou numérique interdit durant une activité d'évaluation;

[...]

Un guide sur l'intégrité intellectuelle vous est rendu disponible par le service des bibliothèques et des archives de l'Université de Sherbrooke, afin de bien comprendre les différents délits et ainsi éviter d'être aux prises avec un dossier disciplinaire et une ou des sanctions.

Les mesures pouvant être imposées à titre de sanctions disciplinaires sont les suivantes :

a) la réprimande simple ou sévère consignée au dossier étudiant pour la période fixée par l'autorité disciplinaire ou à défaut, définitivement. En cas de réprimande fixée pour une période déterminée, la décision rendue demeure au dossier de la personne aux seules fins d'attester de l'existence du délit en cas de récidive;
b) l'obligation de reprendre une production ou une activité pédagogique, dont la note pourra être établie en tenant compte du délit survenu antérieurement;
c) la diminution de la note ou l'attribution de la note E ou 0;

[...]

UDS Faculté des sciences

# Balises d'utilisation des outils d'intelligence artificielle générative

**Autorisés ou pas dans les situations d'apprentissage et d'évaluation ?**

| NIVEAU 0 | NIVEAU 1 | NIVEAU 2 | NIVEAU 3 | NIVEAU 4 |
|---|---|---|---|---|
| L'utilisation des outils d'intelligence artificielle générative (IAg) est limitée, voire complètement interdite parce que la personne enseignante considère que l'usage de ces outils nuit au développement de compétences essentielles. Ces compétences peuvent être disciplinaires, comme elles peuvent être d'ordre méthodologique, rédactionnel ou informationnel. Considérant que l'utilisation des IAg requiert un esprit critique, il peut s'agir d'une situation d'apprentissage ou d'évaluation sans IAg qui vise à développer celui-ci.<br><br>Dans ces situations, **la personne étudiante produit le travail**. | | | L'utilisation prononcée des IAg est permise parce que la personne enseignante considère que les personnes étudiantes sont en mesure d'exercer un esprit critique et sont capables de juger de la qualité des contenus produits par les IAg. Ou encore, l'utilisation est encouragée parce que la situation d'apprentissage ou d'évaluation proposée contribue à développer leur esprit critique.<br>Dans ces situations, l'IAg produit le travail préliminaire, alors que **la personne étudiante s'assure de sa qualité en l'améliorant**. | |
| | | | | |
| **Utilisation interdite** | **Utilisation limitée** | **Utilisation guidée** | **Utilisation balisée** | **Utilisation libre** |
| Le **NIVEAU 0** signifie que l'**utilisation est interdite**.<br><br>Ceci signifie que si la personne enseignante a un motif de croire qu'il y a eu l'utilisation d'une IAg dans une situation d'évaluation, elle doit dénoncer les faits auprès de la personne responsable des dossiers disciplinaires universitaires. Il s'agit d'un délit relatif aux études tel que stipulé dans le Règlement des études. | Le **NIVEAU 1 D'UTILISATION** signifie que l'**utilisation est autorisée uniquement pour assister l'apprentissage dans le domaine disciplinaire ou des langues**.<br><br>Dans ce contexte, la personne étudiante **est tenue de déclarer l'utilisation qu'elle en a faite** selon les consignes fournies par la personne enseignante sans quoi l'utilisation peut être considérée comme un délit. Par exemple :<br><br>Domaine disciplinaire :<br>- S'inspirer<br>- Générer des idées<br>- Explorer un sujet pour mieux le comprendre<br>- Générer du matériel pour apprendre<br><br>Domaine des langues :<br>- Identifier ses erreurs et se les faire expliquer<br>- Reformuler un texte<br>- Générer un plan pour aider à structurer un texte<br>- Traduire un texte | Le **NIVEAU 2 D'UTILISATION** signifie que l'**utilisation est autorisée pour améliorer un travail produit par la personne étudiante**.<br><br>Dans ce contexte, la personne étudiante **est tenue de déclarer l'utilisation qu'elle en a faite** selon les consignes fournies par la personne enseignante sans quoi l'utilisation est considérée comme un délit. Par exemple :<br>- Analyser des contenus<br>- Obtenir une rétroaction<br>- Évaluer la qualité de son travail à partir de critères<br>- Demander à être confronté relativement à ses idées, à sa démarche<br>- Diriger les processus de résolution de problèmes | Le **NIVEAU 3 D'UTILISATION** signifie que l'**utilisation est autorisée pour produire un travail qui sera amélioré.**<br><br>Dans ce contexte, la personne étudiante **est tenue de citer selon les normes[1] le contenu généré par l'IAg** ou **de déclarer l'utilisation qu'elle en a faite** selon les consignes fournies par la personne enseignante sans quoi l'utilisation est considérée comme un délit. Par exemple :<br>- Résumer ou rédiger des parties d'un texte<br>- Générer un texte ou un modèle d'une production et l'adapter<br>- Réaliser des calculs mathématiques<br>- Produire du code informatique<br>- Résoudre des problèmes complexes<br>- Répondre à une question<br>- Générer des images, ou autres contenus multimédias | Le **NIVEAU 4 D'UTILISATION** signifie qu'**aucune restriction spécifique n'est imposée**.<br><br>Dans ce contexte, la personne étudiante **est tenue de citer selon les normes[1] le contenu généré par l'IAg** ou **de déclarer l'utilisation qu'elle en a faite** selon les consignes fournies par la personne enseignante sans quoi l'utilisation est considérée comme un délit.<br><br>Ce niveau inclut tout ce qui précède, de l'exploration à la production, ainsi que toute autre tâche particulière jugée complexe. |

UDS Faculté des sciences

## À considérer avant l'utilisation d'outils d'intelligence artificielles génératives

Si, en tant que personne étudiante envisagez d'utiliser un outil d'intelligence artificielle générative (IAG) lorsque l'évaluation autorise les niveaux 1 à 4 d'utilisation mentionnés précédemment.

Dans ce cas, gardez à l'esprit les éléments clés suivants.

- Vous assumez la responsabilité de tout le contenu produit, avec ou sans IAG, et intégré à votre production.
- Les produits des outils d'IAG peuvent très souvent comporter **des erreurs ou des faussetés** (hallucinations) : on doit donc impérativement valider tout contenu généré par ces outils.
- Dans l'état actuel de la Loi sur le droit d'auteur du Canada, les **productions faites par l'IAG sont du domaine public,** puisque les outils d'IAG ne sont pas reconnus comme des auteurs au sens de la Loi et que les contenus générés ne répondent pas aux critères d'une œuvre protégée, notamment aux critères d'originalité.
- L'entreprise qui fournit le service pourrait émettre certaines exigences dans ses conditions d'utilisation. Comme l'algorithme et le code informatique appartiennent à l'entreprise qui les a développés, nous devons tenir compte de ces conditions. Celles-ci pourraient également fournir des précisions relatives à la **réutilisation des données soumises (confidentialité)**.

## Comment déclarer l'utilisation d'outils d'intelligence artificielle générative

Dans l'esprit d'une conduite intègre et responsable, vous devez TOUJOURS mentionner de façon explicite toute utilisation de l'intelligence artificielle, conformément au Règlement des études (9.4.1 Délits relatifs aux études). De plus, à des fins pédagogiques, il est recommandé de toujours intégrer à la production les requêtes, de même que les réponses intégrales générées par les outils d'IAG. Celles-ci pourront être intégrées directement dans le corps du texte ou en note de bas de page. Les réponses longues pourraient être insérées en annexe de votre document ou dans des documents supplémentaires, selon les directives de la personne enseignante.

L'utilisation de ces deux documents s'avèrera utile, ils se trouvent sous licence libre, donc vous pouvez utiliser les tableaux et les adapter selon votre besoin:

1. Modèle de citation : Ce formulaire, à remplir par l'enseignant, donne un exemple aux étudiants de citation de l'IAg dans la réalisation d'un travail évalué ou non.
2. Déclaration d'usage : Ce formulaire, à remplir par les étudiants, doit être remis avec une réalisation afin de déclarer l'usage de l'IAg dans la réalisation, qu'elle soit évaluée ou non.

## Référence

La Faculté des sciences tient à remercier le SSF pour la production des documents.


- Cabana, M. et Côté, J.-A. (2024). Balises d'utilisation des outils d'intelligence artificielle générative. Service de soutien à la formation, Université de Sherbrooke. Sous licence CC BY 4.0.
- Cabana, M. et Beaudet, M. (2024). Directives de déclaration de l'utilisation de l'intelligence artificielle générative dans une production étudiante. Service de soutien à la formation, Université de Sherbrooke. Sous licence CC BY 4.0.
- Cabana, M. (2024). Formulaire de déclaration de l'utilisation de l'intelligence artificielle générative dans une production étudiante. Service de soutien à la formation, Université de Sherbrooke. Sous licence CC BY 4.0.