

Avec ma prise de notes, je peux donner les définitions suivantes :

- étude épidémiologique
- risque familial relatif
- phénotype et ses différentes échelles
- génotype
- maladie monogénique
- maladie autosomale
- maladie récessive
- porteur sain
- thérapie génique
- maladie génétique et maladie plurifactorielle

Avec ma prise de notes, je peux expliquer :

- A quoi sert une étude épidémiologique
- comment calculer le risque familial relatif et expliquer son intérêt
- comment une mutation peut modifier le phénotype macroscopique en décrivant toutes les relations de cause à effet (en prenant l'exemple de la drépanocytose et l'exemple de la mucoviscidose)
- en quoi consiste la thérapie génique
- Ce qu'est un diagnostic pré-implantatoire et dire dans quel cas il est utilisé

Avec ma prise de notes, je peux :

- calculer le risque pour un enfant à naître d'être atteint d'une maladie génétique
- déterminer le génotype d'individus en connaissant leur phénotype