

DIU DYSMORPHOLOGIE : ANOMALIES DU DEVELOPPEMENT & SYNDROMES POLYMALFORMATIFS GENETIQUES

Objectifs

Approche pratique des syndromes malformatifs humains, vus sous l'angle de la clinique, de la génétique, de la biologie du développement, de l'étiopathogénie, des stratégies de diagnostic et de prévention, et de la bonne pratique de prise en charge.

Co-organisateurs

Le DIU est organisé sous l'égide des 7 Centres de Référence Maladies Rares «Anomalies du développement et Syndromes malformatifs », dans le Cadre de la Filière de Soins AnDDI-Rares.

Enseignants responsables : Pr Alain VERLOES (Paris VII), Pr Didier LACOMBE (Bordeaux 2), Pr Sylvie ODENT (Rennes 1), Pr Sylvie MANOUVRIER (Lille 2), Pr Laurence FAIVRE (Dijon), Pr Patrick EDERY (Lyon 1), Pr David GENEVIEVE (Montpellier 1)

Publics

Médecins (pédiatres, obstétriciens, fœtopathologistes, échographistes, médecins du secteur médico-social et médico-éducatif, internes...) et **professions paramédicales** ayant un intérêt particulier ou une activité professionnelle en rapport avec les anomalies du développement, les malformations, le handicap mental syndromique, dans le cadre de leur diagnostic, de leur prise en charge ou de leur prévention (y compris le diagnostic prénatal et la médecine fœtale)

Survol du programme

3 X 1 semaine d'enseignements multidisciplinaires

La 1^{ère} semaine et la 3^{ème} semaine sont organisées à **Paris** (à l'Hôpital BICHAT) - la 2^{ème} semaine est organisée par **rotation** dans l'un des CHU co-organisateurs (**2017-18: Lille, 2018-19: Rennes**). Plus de 30 spécialistes interviennent au cours des 3 semaines. L'ensemble du matériel didactique est mis à la disposition des étudiants (docs pdf téléchargeables sur la plate forme d'e-Learning THEIA)

Programme (à titre indicatif)

1^{ère} semaine

Introduction à la dysmorphologie
Dysmorphologie anténatale
Imagerie fœtale – DPN- DPI
Génétique moléculaire : bases
Génétique du développement
Cytogénétique : technologies – CGH
Ateliers bases de données Web
Cytogénétique : microdélétions
interstitielles, syndromes connus,
anomalies de la réparation de l'ADN
Cancer et développement

2^{ème} semaine

Déficiência intellectuelle (exploration,
diagnostic et prise en charge
Retard mental lié à l'X
Malformation du système nerveux central
Retards staturaux
Pathologie du tissu de soutien
Chondrodysplasies, dysostoses
Téatogènes
Cœur et syndromes
Tube digestif et syndromes
Ambiguïtés sexuelles
Obésité syndromique

3^{ème} semaine

Malformations craniofaciales: fentes,
craniosynostoses,
Syndromes avec malformation des
membres
Syndromes dermatologiques
Syndrome & prédisposition tumorales
(hamartomatoses, phakomatoses)
Dysmorphie et métabolisme
Dysmorphologie et surdité
Malformations oculaires et rétinopathies
syndromiques

Validation du DIU :

Présence obligatoire + QROC à domicile (1^{ère} et 2^{ème} semaines d'enseignement) + mémoire original (format : article de revue)

Candidatures : du 31 Mai au 31 Octobre 2017 en ligne sur

<http://www.medecine.univ-paris-diderot.fr/index.php/formation-continue/candidatures-et-inscriptions-2016-2017>

Le nombre de places étant limité, vous êtes invité(e)s à faire acte de candidature dès l'ouverture de l'application.

Informations/Inscriptions

<http://www.medecine.univ-paris-diderot.fr/>

Pr Alain VERLOES
Département de Génétique
Hôpital R DEBRE, 75019 Paris
E-mail : alain.verloes@aphp.fr

Secrétariat pédagogique :

Tél : 01 40 03 53 06
Fax : 01 40 03 22 77
E-mail : brigitte.tanga@aphp.fr

Dates 2017-2018:

- **1^{ère} semaine:** 04 - 08 Décembre 2017 (Paris)
- **2^{ème} semaine:** 19 - 23 Mars 2018 (Lille)
- **3^{ème} semaine:** 14 - 18 Mai 2018 (Paris)

Nombre maximal d'inscriptions : 40

Durée : 120 h

Prix :

- **1500 € + droits universitaires** : inscription institutionnelle
- **900 € + droits universitaires** : inscription individuelle, médecin diplômé depuis > 3 ans
- **600 € + droits universitaires** : internes (sf DES de génétique), CCA/AHU et médecins diplômés depuis moins de 3 ans
- **200 € + droits universitaires** : internes inscrits au DES de Génétique

Tout paiement se fait auprès de la Faculté Paris7-Diderot