

**Domaine :** Médecine - **Thématique(s) :** Génétique  
DIPLOMES D'UNIVERSITÉ (DU, DIU)

## DIU – MALADIES GÉNÉTIQUES : APPROCHE TRANSDISCIPLINAIRE

**🕒 Durée de la formation :** 84 heures

**Modalité :** Présentiel

**📅 Dates :** Voir le calendrier

**📍 Lieu :** Hôpital Pitié-Salpêtrière - Institut de Myologie

**€ Tarif :** Voir ci-dessous

Cette formation diplômante peut entrer dans le cadre de la :

Formation Universitaire Junior : **640 €**

*Étudiants en formation initiale sans interruption d'études, inscrits en DN ou DE (hors DU-DIU) pour l'année en cours ou diplômés de moins de 2 ans*

Formation Continue Individuelle (FCI) : **1 300 €**

*Libéraux, salariés et individuels non pris en charge*

Formation Continue Employeur (FCE) : **1 300 €**

*Demandeurs d'emploi et salariés avec prise en charge financière*

### OBJECTIFS

- Transmettre des connaissances sur la génétique et ses avancées récentes dans le domaine de la recherche clinique et les questionnements éthiques qui en découlent.
- Faire connaître les nombreux enjeux – médicaux et psychologiques – des tests génétiques présymptomatiques dans différentes maladies d'origine génétique (en neurologie, oncologie, cardiologie, maladies vasculaires).
- Montrer la variabilité des dispositifs de prise en charge et d'accompagnement du patient et de sa famille dans le cadre des maladies génétiques, lors de l'annonce et tout au long de la maladie.
- Mener une réflexion interdisciplinaire au cours de la formation sur des situations cliniques rencontrées dans la pratique des stagiaires.

### PUBLIC VISÉ ET PRÉ-REQUIS

#### Public :

- Médecins, étudiants en médecine et en sciences du vivant, conseillers en génétique, attachés de recherche clinique,
- Psychologues, professionnels du secteur médico-social, référents parcours santé, membres d'associations de familles

#### Pré-requis :

- Travailler au contact de personnes atteintes de maladies génétiques et de leurs familles.

### PROGRAMME

#### Génétique et maladies :

### RESPONSABLE(S) PÉDAGOGIQUE



Alexandra Durr

### INFORMATIONS

#### Responsables :

Pr Alexandra Durr (Sorbonne Université)  
Pr Marcela Gargiulo (Université Paris Cité)

#### Coordinatrices pédagogiques :

Martine Frischmann  
Anne-Claire Dorsemans

**Code Faculté de Santé :** 1X108X

#### Partenaires :

- Université Paris Cité
- Association Institut de Myologie (AIM)
- Association Française contre les Myopathies (AFM)
- Institut du Cerveau

#### Inscription administrative

*Inscriptions tournantes Université Paris cité – et Sorbonne Université tous les deux ans :*

**2022/2023 et 2023/2024 :** inscription à Université Paris Cité directement sur [c@nditOnline](#)

- Les bases de la génétique, histoire et perspectives,
- Génétique moléculaire dans l'intérêt du patient.

**Médecine prédictive :**

- Tests présymptomatiques en neurogénétique, cardiogénétique et oncogénétique,
- Enjeux psychologiques chez les enfants, les adolescents et les adultes,
- Prédiction et anticipation,
- Transmission génétique.

**La transmission génétique et ses conséquences dans la famille :**

- Maladies génétiques : honte et culpabilité,
- Loi sur l'information à la parentèle. Maladie génétique et périnatalité, enjeux médicaux, éthiques et psychiques :
- Périnatalité et handicap d'origine génétique, devenir de la relation parents-fœtus/bébé,
- Diagnostic prénatal, diagnostic préimplantatoire, interruption médicale de grossesse.

**Diagnostic d'une maladie génétique à tous les âges de la vie :**

- Spécificités de l'annonce dans les maladies génétiques,
- Maladies neuromusculaires,
- Maladies vasculaires héréditaires,
- Oncogénétique,
- Surdit ,
- D ficit visuel h r ditaire,
- D ficiency intellectuelle,
- Autisme.

**Probl mes  thiques contemporains :**

- S quen age   haut d bit et donn es secondaires,
- Maladie g n tique et fin de vie, directives anticip es.

**Nouvelles probl matiques et accompagnement :**

- L'impact des avanc es de la recherche sur la prise en charge des patients,
- Dispositifs innovants pour accompagner les personnes atteintes et leur famille,
- Contributions des religions.

Programme DIU 2022 2023

---

**M THODES**

- Enseignement de janvier   octobre.
- 84 heures d'enseignement   raison de 12 sessions d'une journ e (1   2 mercredis par mois).
- Inscription annuelle.

**MODALIT S DE CONTR LE DES CONNAISSANCES**

- L'assiduit  aux cours (formation en pr sentiel), participation, (maximum 3 absences justifi es),
- Examen  crit en fin de formation (questions   traiter).

**Examen le :** 16 novembre 2022

---

**POUR CANDIDATER**

*Envoyer par mail un CV et une lettre de motivation :*

**Caroline Scicluna**  
[caroline.scicluna@aphp.fr](mailto:caroline.scicluna@aphp.fr)

---