



DIU

Néphrogénomique de l'adulte : du concept à la pratique

Programme 2025-2026



RESPONSABLE/S

Pr Laurent MESNARD (Sorbonne Université/Hôpital Tenon AP-HP)



ÉQUIPE PÉDAGOGIQUE

- Pr Laurent MESNARD (Sorbonne Université/Hôpital Tenon AP-HP)
- Dr Thomas ROBERT (Hôpital Saint Joseph, Marseille)
- Mme Nadia OULD OUALI (Sorbonne Université/Hôpital Tenon AP-HP)
- Pr François Glowacki (Université de Lille)



LIEU/X

Hôpital Tenon – Sorbonne Université – 4 rue de la Chine 75020 PARIS



MODALITÉS

- Présentiel 
- Distanciel 
- Hybride  + 



MÉTHODES

Volume horaire : 55 heures

- **Plateforme e-learning** : 49 heures
- **Présentiel** : 6 heures
- **Stage pratique obligatoire** : 0h

Les cours du DIU seront entièrement à distance, afin de faciliter la flexibilité des participants. Toutefois, des ateliers pratiques de néphrogénomique seront organisés en présentiel pour réaliser l'examen final.



MODALITÉS D'ÉVALUATION

Examen final

Oral / Ecrit : **écrit et oral**

Présentiel / distance : **présentiel**

Date : **26/06/2026**

Soutenance de mémoire : **non**

Session de rattrapage : **non**



DATES / SESSIONS

Session 1 :

Bases de la génomique appliquée à la néphrologie (9h de vidéos à visionner avant la journée de session le 04 février)

Date : **mercredi 04 février 2026 (9h00 – 17h00)**

- Matin : de 9h00 à 13h00
- Après-midi : de 14h00 à 17H00

Description sommaire du module (thèmes abordés en vidéo) :

- Introduction à la génétique et aux techniques de séquençage chez l'adulte (WES, WGS, panels) – *Dr Romain Larue, CHU de Lille* (2 h)
- Rôle de la bio-informatique dans l'analyse du séquençage – *Pr Christophe Bérout, CHU de Marseille* (1 h)
- Interprétation des variants particularité de la néphrogénomique adulte – *Dr Mathieu Georget, GH Sorbonne* (1 h)
- Utilisation des bases de données (OMIM, Orphanet, ClinVar, DECIPHER, HGMD...) – *Dr Médéric Jeanne, Laboratoire Biomnis / Eurofins* (1 h)

- Limites techniques en néphrogénomique (exemples : PKD1, MUC1) – *Dr Ilias Bensouna, Hôpital Tenon, AP-HP Paris (1 h)*
- Perspectives technologiques : Nanopore rapide, Méthylation – *Dr Yousfi, Sorbonne Université / Hôpital Tenon, AP-HP (1 h)*

Session 2 :

Consultation de néphrogénomique : cadre, information, déroulement (7h30 de vidéos à visionner avant la journée de session le 18 mars 2026)

Date : **le mercredi 18 mars 2026 (9h00 – 17h00)**

Heure :

- Matin : de 9h00 à 13h00
- Après-midi : de 14h à 17h00

Description sommaire du module (thèmes abordés) :

- Épidémiologie des maladies rénales héréditaires de l'adulte – *Dr Thomas Robert, Hôpital Saint Joseph, Marseille (1 h)*
- Quand adresser d'emblée aux généticiens ? – *Dr Solveig Heide, Sorbonne Université, Paris (1 h)*
- Information et recueil du consentement – *Pr Laurent Mesnard / Dr Thomas Robert (1 h)*
- Risque de découvertes incidentales – *Dr Solveig Heide Sorbonne Université, Paris (1 h)*
- Phénotypage en consultation – *Pr L. Mesnard / Dr T. Robert (1 h 30)*
- Étude de co-ségrégation : pourquoi et comment ? – *Nadia Ould Ouali (1 h)*
- Point de vue des patients – *Représentants AIRG / France Rein (1 h)*

Session 3 :

Grandes catégories de maladies rénales héréditaires de l'adulte : du phénotype au génotype (17 h 30 de vidéo à visionner avant la session du 06 mai 2025)

Date : *mercredi 06 mai 2026*

Heure :

- Matin : de 9h00 à 13h00
- Après-midi : de 14h à 19h00

Description sommaire du module (thèmes abordés) :

- Collagénopathies et podocytopathies – *Dr T. Robert (2 h)*
- Tubulopathies avec insuffisance rénale (UMOD, MUC1...) – *Dr Eric Olinger, Université catholique de Louvain, Belgique (1 h)*
- Tubulopathies électrolytiques (Gitelman, Bartter...) – *Dr Lucile Figueres, CHU de*

Nantes (2 h)

- Maladies lithiasiques génétiques – *Pr Sandrine Lemoine, CHU de Lyon (2 h)*
- Ciliopathies (kystes, néphronophtise...) – *Dr Ilias Bensouna, AP-HP Tenon (2 h)*
- Maladies kystiques non ciliopathiques (HNF1B...) – *Pr Stanislas Faguer, CHU de Toulouse (2 h)*
- CAKUT (malformations congénitales) – *Dr Dr Pierre André Massard CHU de Lyon (1 h)*
- Maladies métaboliques systémiques avec atteinte rénale (mitochondries)
 - Mitochondries *En attente 30 Min*
 - Fabry, *Pr Dominique Germain, UVSQ, 45 min*
 - MMACHC, *En attente 30 min*
 - Autre atteintes (APOE...); *Pr L. Mesnard 30 min P-HP Paris (2 h)*
- Néphropathies indéterminées de l'adulte – *Dr Thomas Robert (1 h 30)*
- Amyloses Génétiques : *Sophie Georgin-Lavialle (45 min)*
- Néphrogénomique en réanimation, MAT (complément dépendant ou non) – *Pr Laurent Mesnard, (2 h)*
- Don vivant et greffe : quel donneur tester ? – *Pr François Glowacki, CHU de Lille (1 h)*
- Le guide Anapath génotype phénotype, *Pr. David Buob, GH Sorbonne, Paris (1H)*

Session 4 :

Transmission, expression et variabilité génotypique (6 h de vidéos à visionner avant la session du 27 mai 2026)

Date : **le mercredi 27 mai 2026 (9H00-17H00)**

Heure :

- Matin : de 10h00 à 13h00
- Après-midi : de 14h à 17h00

Description sommaire du module (thèmes abordés) :

- Variants fréquents : SNP, PRS, *UMOD* p.T62P, *COL4A3-4-5* – *Dr Olinger, Université de Bruxelles (1 h)*
- Néphropathies liées à *APOL1* – *Dr Sophie Limou (1 h)*
- Pénétrance et expressivité variable – *Dr T. Robert / Pr L. Mesnard (1 h)*
- Intérêt du reverse phénotype – *Dr T. Robert / Pr L. Mesnard (1 h)*
- Dépistage familial – *Pr L. Mesnard / Nadia Ould-Ouali (1 h)*
- Manifestations extra-rénales et prévention – *Dr T. Robert / Pr L. Mesnard (1 h)*
- Pharmacogénétique : impact en transplantation et hémodialyse – *Dr V. Deroche Sorbonne Université (1 h)*

Session 5 : *Rendu des résultats et impacts cliniques (8 h de vidéos à visionner)*

Description sommaire du module (thèmes abordés) :

- Structuration d'un compte rendu – *Dr Mathieu Georget* (1 h)
- Approche clinique et biologique des variants de signification incertaine dans le rendu de résultat– tests fonctionnels- outils in silico *Dr Médéric Jeanne* (1 h)
- Aspects psychologiques du rendu – *Elodie Papeloux* (1 h)
- Cadre réglementaire – *Nadio Ould Ouali, GH Sorbonne* (1 h)
- Conseil génétique et questions éthiques (DPI, DPN...) – *Dr Solveig Heide, GH sorbonne* (2 h)
- Découvertes incidentales : exemple oncogénétique – *Dr Helene Zattara, Marseille* (1 h)
- Découvertes incidentales : exemple Cardiogénique – *GH sorbonne* (1 h)
- Impacts thérapeutiques : traitements spécifiques, donneur vivant, récurrence post-greffe – *Pr Matignon, Hôpital Henri Mondor, Créteil* (1 h)

Evaluation finale : *examen sous forme d'ECOS en consultation de néphrologie*

Date : **le 26 juin 2026**

Heure : *de 11 à 17h00*

Adresse : *Consultation de Néphrologie l'hôpital Tenon en présentiel*

COORDONNÉES



Mme Nadia OULD OUALI secrétaire pédagogique

nadia.ouldouali@aphp.fr

01 56 01 79 76

Pour tout renseignement concernant les tarifs de cette formation, veuillez consulter les prix sur la fiche du [site de Formation Continue](#).