



DU/DIU NEPHROGENOMIQUE DE L'ADULTE : du concept à LA PRATIQUE

Programme 2026-2027



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

Ajouter une description plus détaillée ici :

LES COURS DU DIPLOME INTER-UNIVERSITAIRE SERONT ENTIEREMENT A DISTANCE, AFIN DE FACILITER LA FLEXIBILITE DES PARTICIPANTS. TOUTEFOIS, DES ATELIERS PRATIQUES DE NEPHROGENOMIQUE SERONT ORGANISES EN PRESENTIEL AFIN DE REALISER L'EXAMEN FINAL.



MODALITÉS D'ÉVALUATION

☒ Examen final

Oral / Ecrit : écrit et oral

Présentiel / distance : présentiel

Date : 18/07/2027

☐ Soutenance de mémoire (date)

☐ Session de rattrapage : non

Ajoutez d'autres informations ici



DATES / SESSIONS

Session 1 : *Bases de la génomique appliquée à la néphrologie (9h de vidéos à visionner avant la journée de session)*

Date : **mercredi 13 janvier 2027 (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 videos à visionner avant la journée de session)

Date : **le mercredi 24 février 2027 (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 **EN PRESENTIEL (Hôpital TENON)**

Date : **mercredi 17 mars 2027 EN PRESENTIEL (10h – 16h30) sous forme d'Atelier.**

Heure :

- Matin : de 10h00 à 13h00
- Après-midi : de 14h à 16h30

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 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)

Date : **le mercredi 12 mai 2027 (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)

Date : **02 juin 2027**

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 Ecrit : QCM et cas cliniques (11H-12H) puis examen sous forme d'ECOS en consultation de néphrologie l'après midi sur TENON (14H-17H). Examen Ecrit : QCM et cas cliniques 10H-12H ; Amphi LIAN TENON.

Date : le 18 juin 2027

Heure : de 11 à 17h00

Adresse : l'hôpital Tenon en présentiel , 75020, PARIS

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](#).