

CESU ENDOCRINOPATHIE ET GENETIQUE

Lieu : Hopital de la Conception, Marseille

Dates : 3-7 février 2020 et 22-26 juin 2020

Contacts et autorisation d'inscriptions

Prof. Frédéric CASTINETTI (Endocrinologie) (frederic.castinetti@ap-hm.fr)

Prof. Anne BARLIER (Biologie moléculaire)

Prof. Thierry BRUE (Endocrinologie)

Dr Thomas CUNY (Endocrinologie)

Dr Pauline ROMANET (Biologie moléculaire)

Secrétaire : Mme Véronique CAIMANO (veronique.caimano@ap-hm.fr)

Durée : 1 an

Public concerné :

- 3^e cycle des études de médecine en cours : internes en endocrinologie, génétique, biochimie, biologie moléculaire
- Médecins ayant validé un DES de médecine générale ou spécialisée, ou équivalent pour les ressortissants étrangers francophones
- Médecins avec DES/CES endocrinologie, génétique, gynécologie, oncologie et médecin généraliste
- Conseillers en génétique sur dérogation (lettre de motivation)
- Psychologues de centres de génétique sur dérogation (lettre de motivation et demande du responsable du Centre de génétique)

Lien page d'inscription Université : <https://umfcs.univ-amu.fr/notre-catalogue/par-type-de-formation/formations-diplomantes/endocrinopathies-et-genetique>

PROGRAMME SEMAINE 1 (1^{ère} semaine de février 2020)

Horaires / LUNDI 3/02/20	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet
8h30 - 9h30	INTRODUCTION	1H	Pr Castinetti	Introduction au CESU et pré-test (10 QCM)
9h30 – 10h30	Génétique moléculaire	1H	Pr Barlier	Introduction à la génétique moléculaire : anomalies constitutionnelles, somatique
PAUSE (15 minutes)				
10h45 – 11h45		1H	Pr Philip	Modes de transmission et pénétrance
11h45 – 12h45		1H	Dr Barlier	Epigénétique, maladies de l’empreinte, ADN circulant
PAUSE DEJEUNER (1 heure)				
14h – 16 h00	Génétique moléculaire	2H	Dr Krahn	Introduction : variants, délétions, CNV
PAUSE (15 minutes)				
16h 15 – 17h15		1H	Dr Romanet	Analyse du génôme : outils et modalités
17h15 – 18h15		1H	Dr Romanet	Nouvelles techniques (droplet, NGS)

Horaires / MARDI	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet
04/02/20				
8h30 – 10H30	Génétique moléculaire	2H	Pr Barlier	Aspects pratiques, réseaux et aspects médico-légaux en génétique
PAUSE (15 minutes)				
10h45 – 12h45		2H	Pr Le Coz	Aspects Ethiques
PAUSE DEJEUNER (1 heure)				
14h – 15h30	Génétique moléculaire	1h30	Dr Zattara	La consultation de dépistage et la consultation d'annonce en génétique
PAUSE (15 minutes)				
15h 45 – 17h15		1h30	Mme Jarret (psychologue)	Le retentissement de l'annonce en génétique.

Horaires /MERCREDI 05/02/20	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet
8h30 - 10h30	Génétique moléculaire	2H	Dr Levy	La génétique : évolution au cours des 20 dernières années et perspectives ?
PAUSE (15 minutes)				
10h45 – 11h45		1H	Dr Cuny	Modèles expérimentaux appliqués aux endocrinopathies génétiquement déterminé
11h45 – 12h45		1H	Dr Magdinier	Perspectives sur les reprogrammations génétiques
PAUSE DEJEUNER (1 heure)				
14h – 16 h00	Pathologie hypophysaire (déficit)	2H	Pr Reynaud	Déficits hypophysaires constitutionnels, retard de croissance
PAUSE (15 minutes)				
16h 15 – 17h15		1H	Dr Saveanu	Variants de gènes de déficit hypophysaire et difficultés d'interprétation
17h15 – 18h15		1H	Dr Albarel	Prise en charge des déficits hypophysaires constitutionnels en pédiatrie et à l'âge adulte

Horaires /JEUDI 06/02/20	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet
9h – 10h	Pathologie hypophysaire (gen. Constitutionnelle)	1H	Dr Cuny	Syndromes de prédisposition familiale aux adénomes hypophysaires
10h – 12h		2H	Pr Beckers	Gigantisme et syndrome XLAG
12h – 12h30		½ H	Pr Brue	Génétique de l'hyperprolactinémie familiale
PAUSE DEJEUNER (1 heure)				
13h30 – 14h00	Pathologie hypophysaire (gen.somatique)	½ H	Pr Brue	Génétique de la maladie de Cushing
14h00 – 15h		1 H	Pr Barlier	Acromégalie et oncogène GSP
15h – 15h30		½ H	Pr Chanson	Un modèle de mosaïcisme : le syndrome de McCune Albright
PAUSE (15 minutes)				
15h45– 16h45	Pathologie hypophysaire (autre)	1H	Pr Chanson	Spécificité thérapeutique des adénomes hypophysaires génétiquement déterminé
16h45 – 17h45		1H	Pr Raverot	Anomalie(s) génétique(s) et agressivité tumorale hypophysaire

Horaires /VENDREDI 07/02/20	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet
8h30 – 9h30	Syndromes tumoraux	1h00	Dr Romanet	Variants génétiques et NEM1, Réseau TENGEN
9h30 – 11h00		1H30	Pr Tabarin	Diagnostic et prise en charge de la NEM1
PAUSE (15 minutes)				
11h15 – 12h15		1H	Pr Barlier	RET et DICER
PAUSE DEJEUNER (1 heure)				
13h15 – 15h15		2H	Pr Castinetti	Diagnostic et prise en charge des NEM2
PAUSE (15 minutes)				
15h30 – 17h00		1H30	Pr Taieb	Imagerie métabolique dans les NEM-1 et -2
17h00 – 18h00		1H	Pr Sebag	Spécificités chirurgicales dans la NEM-1 et -2 (HPTlaire, CMT et pheo)
Horaires /SAMEDI 08/02/20	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet
8h30 – 10h30	Génétique	2H	Dr Romanet	TP : Interprétation des variants
PAUSE (15 minutes)				
10h45 – 11h45		1H	Pr Castinetti	TP : Situations cliniques en endocrinopathies génétiques
11h45 – 12h45	EVALUATION	1H	Pr Castinetti	TP : Post-test et QCM évaluation 1 ère semaine

PROGRAMME SEMAINE 2 (Dernière semaine de Juin 2020)

Horaires /LUNDI 22/06/20	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet
8h30 - 10h30	Résistance	2H	Pr Valero	Diabètes génétiques
PAUSE (15 minutes)				
10h45– 12h45		2H	Pr Rodien	Résistance aux hormones thyroïdiennes
PAUSE DEJEUNER (1 heure)				
13h45 – 15h45	Calcium	2H	Pr Linglart	Hypocalcémies de l'enfant et pseudo-hypoPTH
PAUSE (15 minutes)				
16h00 – 18h00		2H	Dr Beliard	Dyslipidémie génétique
Horaires /MARDI 23/06/20	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet
9h – 10h	Surrénales	1H	Pr Castinetti	Diagnostic et prise en charge des phéo et PGL (hors NEM2)
PAUSE (15 minutes)				
10h15 – 12h15		2 H	Pr Gimenez- Roqueplo	Génétique des Phéo et PGL
PAUSE DEJEUNER (1 heure)				
13h15 – 15h15		2 H	Pr Bertherat	Génétique des tumeurs de la surrénales (hors phéo/PGL) – Complexe de Carney
PAUSE (15 minutes)				
15h30 – 17h00		1H ½	Pr Richard	VHL
17h00 – 18h00		1h	Pr Reynaud	Prise en charge des blocs en pédiatrie
Horaires /MERCREDI 24/06/20	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet

8h30 – 10h30	Métabolisme	2H	Dr Romanet	Anomalies du calcium sensor, autres causes génétiques de dyscalcémie
PAUSE (15 minutes)				
10h45 – 12h15		2 H	Dr Busa	Pathologies de l’empreinte
PAUSE DEJEUNER (1 heure 15)				
14h00 – 16h00		2 H	Dr Vigouroux	Lipodystrophies
PAUSE (15 minutes)				
16h15 – 18h15		2H	Pr Gaborit & Pr Reynaud	Obésité génétique
Horaires /JEUDI 25/06/20	Unité d’enseignement	durée	Intervenant	Sujet
8h30 - 9h30	Gonades	1H	Dr Cuny	Génétique des polyendocrinopathies autoimmunes
9h30 – 10h15		45 min	Dr Saveanu	Hémochromatose
PAUSE (15 minutes)				
10h30– 12h30		2H	Pr Paris	DSD
PAUSE DEJEUNER (1 heure)				
13h15 – 15h15		2H	Pr Young	Génétique et prise en charge des hypogonadismes hypogonadotropes
15h15 – 16h30		1h15	Pr Christin-Maitre	Syndrome de Turner et IOP
PAUSE (15 minutes)				
16h45– 17h30		45 min	Pr Chevalier	Perturbateurs endocriniens et épigénétique
17h30 – 18h00		30 min	Pr Chevalier	Syndrome de klinefelter

Horaires /VENDREDI 26/06/20	Unité d'enseignement	durée	Intervenant	Sujet
8h30 – 10h30	Bloc enzymatique, anomalies du développement	2H	Pr Tardy	Génétique
PAUSE (15 minutes)				
10h45 – 12h15		1H ½	Dr Bachelot	Prise en charge des blocs à l'âge adulte
PAUSE DEJEUNER (1 heure)				
14h15– 15h15		1H	Pr Berbis	Neurofibromatoses
15h15 – 16h15	Calcium	1 H	Pr Philip	Syndrome de Di George
PAUSE (15 minutes)				
16h30 – 18h00		1H ½	Pr Castinetti	QCM Evaluation 2 ème semaine – Retour des participants