

# MALADIES GÉNÉTIQUES : APPROCHE TRANSDISCIPLINAIRE

## RÉSUMÉ DE LA FORMATION

**Type de diplôme :** Diplôme interuniversitaire  
**Domaine ministériel :** Sciences, Technologies, Santé

### Responsable

- Pr Alexandra Dürr
- Marcela Gargiulo

**Thématique :** Psychologie - Psychopathologie

### Public et prérequis

Médecins ; psychologues ; conseillers en génétique ; professionnels des établissements spécialisés et services d'éducation, de soins et d'accompagnement ; travailleurs sociaux ; référents des parcours santé ; membres d'associations de familles; internes.

Nous consulter pour les critères d'admission.

### Objectifs

Ce diplôme s'adresse aux professionnels et membres d'associations de familles impliqués dans le domaine de la génétique qui souhaitent acquérir des connaissances, les mettre à jour, ou enrichir leur pratique. La formation porte sur les connaissances actuelles des maladies génétiques et les problématiques psychologiques associées, aussi bien pour les personnes concernées que pour les proches : leurs conjoints, enfants, fratries, parents. Compte tenu des développements récents en génétique, la mise en perspective des apports des différents champs de la clinique et de la recherche nécessite une approche transdisciplinaire. Les généticiens, médecins spécialistes, psychologues, psychiatres, psychanalystes, chercheurs en génétique, philosophes, juristes et éthiciens qui assurent la formation apporteront des éléments de réflexion sur les questions soulevées tout au long de la prise en charge.

### Contenu

#### Séance 1

- Accueil des participants et conférence introductive
- Les transmissions dans tous leurs états
- Mystères et menaces de la transmission. Impact fantasmatique de la maladie génétique pour les parents

#### Séance 2

- La transdisciplinarité
- Médecine prédictive, tests présymptomatiques en neurogénétique
- Enjeux psychiques de la médecine prédictive

#### Séance 3

- Histoire de la génétique et perspectives
- Génétique moléculaire dans l'intérêt du patient
- Tests asymptomatiques dans le domaine du cancer

#### Séance 4

- Les différentes annonces dans les maladies neuromusculaires
- Aspects psychologiques du conseil génétique dans les maladies neuromusculaires
- Tests génétiques chez les mineurs

#### Séance 5

- Directives anticipées et maladies rares neurodégénératives
- Nouvelle loi sur l'information à la parentèle
- Tests présymptomatiques en cardiogénétique

#### Séance 6

- Parentalité et handicap
- Quelles contributions religieuses au vécu des malades, à leur accompagnement et à la réflexion éthique ?
- Maladies génétiques et conséquences sur la fratrie

#### Séance 7

- Génétique et déficience intellectuelle
- Parentalité, périnatalité et handicap, devenir de la relation parents foetus/bébé
- Vécu des parents face aux maladies génétiques
- Honte et culpabilité, perspective psychanalytique

#### Séance 8

- L'annonce d'une maladie grave et de son origine génétique : SLA et DFT
- Retentissements psychologiques pour soi et pour ses proches des maladies génétiques avec démence
- Autisme et génétique

#### Séance 9

- Nouveaux enjeux éthiques de la génétique, problèmes de l'exome
- Spécificités des maladies vasculaires héréditaires. Enjeux psychologiques liés à la transmission de l'information
- L'annonce à l'enfant

#### Séance 10

- Impact de la recherche sur la prise en charge des patients
- Approche sociologique du dépistage de la trisomie 21, étude comparative
- Enjeux de la grossesse quand un parent est atteint d'une maladie génétique
- Périnatalité, handicap et diagnostic prénatal

#### Séance 11

- Génétique et surdité
- Surdité : enjeux psychologiques
- Déficit visuel héréditaire

#### Séance 12

- Les nouveaux savoirs informatiques. Orphanet
- Accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques chroniques et évolutives et de leur famille
- Table ronde avec les personnes concernées par des maladies génétiques et leur famille

**Effectif :** 10 à 30

**Cette formation diplômante peut entrer dans le cadre de la :**

- **Formation Initiale (FI)** : étudiants (internes, licence, master...), chefs de clinique inscrits en DESC.
- **Formation Continue Individuelle (FCI)** : libéraux, salariés et individuels non pris en charge.
- **Formation Continue Employeur (FCE)** : demandeurs d'emploi et salariés avec prise en charge financière.

#### Tarifs

Droits universitaires : **243 €**

Droits d'enseignement :

- F. Initiale : **400 €**
- F.C Individuelle : **1.000 €**
- F.C Employeur : **1.000 €**

#### Organisation/Calendrier

#### Organisation

**99 heures** : conférences, tables rondes, séminaires d'intervision (destinés à questionner et enrichir sa pratique au travers des échanges entre participants sur des situations cliniques) et accès à des supports pédagogiques vidéos

12 sessions d'une journée (1 à 2 mercredi par mois)

Lieu : GH Pitié-Salpêtrière, Bâtiment Babinski (Institut de Myologie) Paris 13ème

**La présence aux séances du D.I.U. est obligatoire et contrôlée.**

**Inscriptions tournantes Paris V - Paris VI** (Sorbonne Université) tous les deux ans :

**2018/2019 et 2019/2020 : inscription à Paris V**

2020/2021 et 2021/2022 : inscription à Paris VI

## Calendrier

Octobre 2018 - Juin 2019 pour les enseignements

Rendu du mémoire : septembre 2019

Soutenance du mémoire : octobre 2019

**Durée** : 77h

## Contacts/Inscription

### Inscription

- **Pédagogique** :

**Autorisation d'inscription pédagogique préalable à l'inscription administrative et renseignements pédagogiques :**

**Cécilia Orblin Bedos**

Tél : 06 79 34 09 11

Email : DIU.maladies.gen@gmail.com

- **Administrative** :

**Faculté de Médecine Sorbonne Université** (Code 04T5)

« Les Cordeliers » 15, rue de l'école de médecine - Esc. H – RDC 75006 Paris

Tél : 01.44.27.45.76/82 ou 94 Email : medecine-dfs-scol3@sorbonne-universite.fr

**Renseignements, tarifs et dossier téléchargeable :**

[http://medecine.sorbonne-universite.fr/fr/les\\_formations/les\\_etudes\\_medicales/inscriptions.html](http://medecine.sorbonne-universite.fr/fr/les_formations/les_etudes_medicales/inscriptions.html)

**Inscription préalable pour prise en charge par un financeur: (FCE)**

**Sorbonne Université– Formation Continue** [www.fc.upmc.fr](http://www.fc.upmc.fr)

**(Code D141)**

Tél : 01.44.27.82.46/47/49/45 - Fax 01.44.27.82.95 [fcmedecine@sorbonne-universite.fr](mailto:fcmedecine@sorbonne-universite.fr)

## Evaluation/Validation

### Contrôle des connaissances

La présence aux séances du D.I.U. est obligatoire et contrôlée

- Ce diplôme est validé par l'assiduité
- La participation aux cours et séminaires
- La soutenance d'un mémoire

**Validation** : Diplôme d'université