

DIU de Cytogénétique Médicale

Année universitaire 2023-2024

Responsables pédagogiques : Pr Anne-Claude Tabet et Pr Valérie Malan
valerie.malan@aphp.fr anne-claude.tabet@aphp.fr

Objectif(s) : La réforme du 3e cycle des études médicales a fait disparaître le DESC de cytogénétique médicale, seul diplôme supérieur de cette surspécialité.
Le **DIU de cytogénétique médicale** est un enseignement national des compétences à acquérir pour exercer en cytogénétique tenant compte de l'évolution de la discipline. Ce diplôme s'inscrit dans le cadre des formations du plan France Médecine Génomique 2025
Le programme intègre l'enseignement de la cytogénétique conventionnelle et de la cytogénomique constitutionnelle et acquise.

Modalités pratiques :

- **Volume horaire d'enseignement** : **103h30**
 - **Volume horaire stage (s'il y a lieu)** : **NA**
 - **Modalité de contrôle des connaissances et compétences (examens, soutenance de mémoire...)** :
 - Examen écrit : 1h (80% de la note finale)
 - Examen oral : 10 min par étudiant (20% de la note finale)
-

Demande de renseignement :

- **D'ordre pédagogique** : S'adresser au secrétariat pédagogique
Secretariat Cytogenetique Robert Debré (H70) secretariat.cytogenetique.rdb@aphp.fr
- **D'ordre administratif** : S'adresser au Gestionnaire Formation Continue Universitaire (FCU) par email de préférence : luise.mury@u-paris.fr

ou par téléphone de 9h30 à 12h et de 14h à 16h30 au *Tel. +33(0)1 57 27 85 12*

MODULE UE1 : Cytogénétique fondamentale, techniques et principales anomalies chromosomiques
Lundi 5 février 2024
4h30 de cours

10h-10h30: Accueil, Pr Anne-Claude Tabet et Pr Valérie Malan

10h30-11h : Introduction, Pr JM Dupont

11h-13h : Structure et organisation du chromosome (interphase et métaphase), Pr JM Dupont

14h-15h : Techniques de cytogénétique conventionnelle, Dr Eva Pipiras

15h-16h : Techniques de FISH, Pr Valérie Malan

Mardi 6 février 2024
UE1, 5h30 de cours

9h30-11h : Architecture du génome, Pr Serge Romana

11h15-12h30 : Mitose et anomalies de nombre, Pr Serge Romana

14h-15h15 : Méiose et anomalies de nombre, Pr Franck Pellestor

15h30-17h : Techniques d'étude des gamètes, Pr Franck Pellestor

Mercredi 7 février 2024
UE1, 5h30 de cours

9h30-11h : Différents types d'anomalies chromosomiques de structure, Pr Jean-Michel Dupont

11h15-12h30 : Techniques d'ACPA, Pr Anne-Claude Tabet

14h-15h15 : Techniques de séquençage haut débit, Dr Nicolas Chatron

15h30-17h : Notions élémentaires de nomenclature (caryotype, FISH, ACPA), Dr Marion Lesieur-Sebellin

Jeudi 8 février 2024
UE1, 3h30 de cours

9h30-10h30 : Cas cliniques de cytogénétique conventionnelle, Pr Jean-Michel Dupont

10h45-12h15: Variants chromosomiques et sites fragiles, Pr Valérie Malan

14h-15h : Cas cliniques d'ACPA en postnatal, Pr Anne-Claude Tabet

MODULE UE2 : Anomalies chromosomiques : mécanisme et clinique

Lundi 11 mars 2024

UE2, 5h30 de cours

9h30-11h : Mécanique chromosomique des translocations et cas cliniques, Pr Valérie Malan

11h15-12h30 : Mécanique chromosomique des insertions, inversions et cas cliniques Pr Valérie Malan

14h-15h15 : Données générales de dysmorphologie, Pr Damien Sanlaville

15h30-17h : Trisomie 21, Pr Damien Sanlaville

Mardi 12 mars 2024

UE2, 5h30 de cours

9h30-11h : Trisomies autosomiques, Dr Marion Lesieur-Sebellin

11h15-12h15: Dysgonosomies, Pr Charles Coutton

14h-15h30 : Inactivation de l'X, Pr Valérie Malan

15h45-17h : Pathologies liées à l'X, Pr Valérie Malan

Mercredi 13 mars 2024

UE2, 4h30 de cours

9h30-11h30 : Anomalies chromosomiques récurrentes et non récurrentes, Pr Caroline Schluth-Bolard

11h45-12h45 : Syndromes microdéletionnels récurrents, Dr Nicolas Chatron

14h15-15h45 : Nomenclature des anomalies récurrentes et non récurrentes, Pr Jean-Michel Dupont

Jeudi 14 mars 2024

UE2, 5h30 de cours

9h30-11h : Pathologies des points de cassure et effet de position, Pr Caroline Schluth-Bolard

11h15-12h15: Cas cliniques des pathologies des points de cassure et effet de position, Pr Caroline Schluth-Bolard

14h-15h30 : Epigénétique et empreinte génomique, Dr Laila El Khattabi

15h45-16h15 : Disomie uniparentale, Pr Martine Doco-Fenzy

MODULE UE3 : Pathologie prénatale et anomalies du développement

Lundi 8 avril 2024

UE3, 4h30 de cours

9h30-11h : Organisation, indication et stratégie du DPN, Dr Céline Dupont

11h15-12h45 : Dépistage prénatal non invasif : Technique et applications pratiques, Pr Jean-Michel Dupont

14h-15h30 : Mosaïques confinées au placenta, Dr Jérôme Toutain

Mardi 9 avril 2024

UE3, 5h30 de cours

9h30-11h : Marqueurs chromosomiques (postnatal et prénatal), Pr Sylvie Jaillard

11h15-12h15: Cas cliniques en prénatal, Pr Sylvie Jaillard

14h-15h30 : DPI des anomalies chromosomiques, Dr Marie-Laure Maurin

15h45-17h15 : ACPA en prénatal et cas clinique, Pr Valérie Malan

Mercredi 10 avril 2024

UE3, 6h de cours

9h30-11h30 : Pathologie de la reproduction, Pr François Vialard

11h45-12h15 : Déterminisme sexuel et DSD, Pr Sylvie Jaillard

14h-15h30 : Génétique des troubles du spectre de l'autisme, Pr Anne-Claude Tabet

15h45-16h15 : SHD de génome et troubles neuropsychiatriques, Dr Jonathan Levy

Jeudi 11 avril 2024

UE3, 4h de cours

9h30-11h : Pathologies moléculaires et anomalies du développement, Pr Tania Attié-Bitach

11h15-12h15: Présentation des bases de données, Dr Jonathan Levy

14h-15h30 : Nomenclature des anomalies identifiées en SHD de génome, Dr Marion Lesieur-Sebellin

MODULE UE4 : Cytogénétique en oncohématologie

Lundi 6 mai 2024

Intitulé du module : UE4, 4h30 de cours

10h30-11h : Accueil Pr NGUYEN KHAC

11h-12h30 : Aspects cliniques et indications en oncohématologie, Dr Pierre Hirsch

14h-15h30 : Lymphomes, Pr Jean-Philippe Merlio

15h30-17h : Tumeurs solides, Pr MarcAntoine Belaud-Rotureau)

Mardi 7 mai 2024

UE4, 6h de cours

9h30-11h : Télomères & fonction télomérique, Pr Andreï Tchirkov

11h-12h30 : Maladies cassantes & sarcomes, Dr Nathalie Auger

14h-15h30 : Hématopoïèse & hémopathies malignes, Pr Florence Nguyen Khac

15h30-17h : Activation transcriptionnelle & gain matériel chromosomique, Pr Florence Nguyen Khac

Mercredi 8 mai 2024

UE4, 6h de cours

9h30-11h : Voies signalisations & gènes impliqués en oncogenèse, Pr François Delhommeau

11h-12h30 : Evolution clonale & remaniements complexes, Dr Pierre Hirsch

14h-15h30 : Gènes de fusion, Dr Elise Chapiro

15h30-17h : FISH en OH, Dr Zsofia Balogh

Jeudi 9 mai 2024

UE4, 3h30 de cours

9h30-11h : Nomenclature ISCN en OH, Dr Zsofia Balogh

11h-13h : Pratique : nomenclature (OH), Dr Zsofia Balogh

MODULE UE5 : Enseignements Dirigés

Lundi 17 juin 2024
UE5 : J1, PRESENTIEL OBLIGATOIRE

10h-18h : Cytogénétique conventionnelle constitutionnelle et oncohématologie

Mardi 18 juin 2024
UE5 : J2, PRESENTIEL OBLIGATOIRE

9h30-17h : Cytogénétique moléculaire : FISH et ACPA

Mercredi 19 juin 2024
UE5 : J3, PRESENTIEL OBLIGATOIRE

9h30-17h30 : Analyse des variants de structure à partir des données de séquençage haut débit de génome

Jeudi 20 juin 2024
UE5 : J4 : EXAMEN PRESENTIEL OBLIGATOIRE

10h-17h : Examen écrit et oral en présentiel