

DU : Maladies vasculaires rares et génétique

Module 1 : génétique								
Jeudi 17 octobre 2024, présentiel (Paris)								
Introduction : « Quand y penser ? », modes d'entrée cliniques à ne pas rater de l'enfant à l'adulte – 1h	Génétique : bases théoriques (mode de transmission, mosaïque, ADN/ARN/Prot) – 1h30	Techniques d'exploration en génétique (Caryotype, panel, Exome, Génome et identification de gènes candidats – 1h	Classification des variants et cas particuliers des variants de signification indéterminée : tests fonctionnels, analyse de transcrits – 1h	Plan France Médecine Génomique et Whole Genome Sequencing – 1h	Investigation familiale autour d'un cas index (Comment et pourquoi faire une enquête familiale ? Indication du panel, de l'exome, du génome, modalités de prescription et de rendu, aspects éthiques et médico-réglementaires) – 1h30			
Vendredi 18 octobre 2024, présentiel (Paris)								
DPN, DPI, DPNI – 1h	Cas pratiques : jeux de rôles : constitution d'un arbre généalogique ; propositions d'investigation à défendre devant le groupe ; comment proposer le DPN, DPI – 3h							
Module 2 : Les maladies vasculaires rares, définitions et prise en charge médicale								
Jeudi 14 novembre 2024, distanciel								
Imagerie de l'aorte – 1h	Les atteintes aortiques Les syndromes de Marfan et apparentés : les différents phénotypes (enfants, adultes), bilan initial – 1h30	Les atteintes aortiques Grossesse (suivi vasculaire, transmission, gynéco) – 1h	Les atteintes aortiques Suivi, sports, traitement médical – 1h	Les atteintes aortiques Génétique des anévrismes aortiques – 1h	Les atteintes aortiques Indications opératoires, les différentes chirurgies – 1h			
Vendredi 15 novembre 2024, distanciel								
Les atteintes aortiques Grossesse (suivi cardio, transmission, gynéco) – 1h30	Les atteintes aortiques Recherche d'une étiologie chez un patient ayant présenté une dissection ou anévrisme de l'aorte – 1h	Les atteintes aortiques L'atteinte extra-aortique: ophtalmologique – 1h	Les atteintes aortiques L'atteinte extra-aortique: pédiatrique – 1h	Les atteintes des artères de moyen calibre Conduite à tenir en cas de dissection ou anévrisme d'artère de moyen calibre – 1h30				
Jeudi 12 décembre 2024, distanciel								
Les atteintes des artères de moyen calibre Le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire : les différents phénotypes (enfants, adultes), génétique, bilan initial, diagnostic différentiel (les autres EDS) – 1h30	Les atteintes des artères de moyen calibre Suivi, sports, traitement médical – 1h	Les atteintes des artères de moyen calibre Grossesse (suivi vasculaire, transmission, gynéco) – 1h	Les atteintes des artères de moyen calibre Artériopathies calcifiantes génétiques – 1h	Les atteintes des artères de moyen calibre Arterite de Buerger – 1h	Anomalies vasculaires superficielles Classification des anomalies vasculaires superficielles – 1h	Anomalies vasculaires superficielles Malformation capillaires de la clinique à la génétique – 30min		
Vendredi 13 décembre 2024, distanciel								
Anomalies vasculaires superficielles Malformations artérioveineuses formes sporadiques et héréditaires clinique, imagerie, stratégie thérapeutique – 30min	Anomalies vasculaires superficielles Malformations à flux lent - Malformation veineuse : présentation générale, aspect clinique et biologique (surtout centrée sur la coagulation) et apport de l'échographie doppler – 25min	Anomalies vasculaires superficielles Malformations à flux lent - Malformations Lymphatiques (lymphœdèmes, GLA, KLA) et syndrome combinés – 30min	Anomalies vasculaires superficielles Malformations à flux lent - Malformations à flux lent simples (malformations veineuses et malformations lymphatique kystique) : de l'imagerie en coupe à la prise en charge en radiologie interventionnelle – 25 min	Anomalies vasculaires superficielles Thérapie anti-angiogénique ciblée dans les Anomalies vasculaires superficielles – Notion de repositionnement thérapeutique – 30 min	Malformations intracraniennes et spinales Définition globale des malformations artérioveineuses du système nerveux central de l'adulte et de l'enfant – 1h	Malformations intracraniennes et spinales Malformations artérioveineuses du système nerveux central de l'adulte et de l'enfant: de la génétique aux unités histogénétiques cérébro-médullaires – 1h	Malformations intracraniennes et spinales Traitements des malformations artérioveineuses du système nerveux central – 1h	Malformations intracraniennes et spinales Génétique des anévrismes et cavernomes intracérébraux – 30min
Jeudi 23 janvier 2025, distanciel								
Maladie de Rendu-Osler Génétique et physiopathologie de la maladie de Rendu-Osler – 1h30	Maladie de Rendu-Osler Expression clinique et histoire naturelle de la maladie de Rendu-Osler (avec cas clinique + diagnostics différentiels) – 1h	Maladie de Rendu-Osler Bilan initial et surveillance de la MRO (enfant, adulte, grossesse) – 1h	Maladie de Rendu-Osler Traitements médicamenteux au cours de la MRO (fer, anti-angiogéniques,...) – 1h30	Maladie de Rendu-Osler Traitements interventionnels au cours de la MRO (ORL, radio-interventionnel, chirurgie) – 1h				
Vendredi 24 janvier 2025, distanciel								
Lymphœdèmes primaires, formes isolées et syndromiques Physiopathologie et génétique (formes isolées et syndromiques) – 1h45	Lymphœdèmes primaires, formes isolées et syndromiques Explorations du lymphœdème – 30 min	Lymphœdèmes primaires, formes isolées et syndromiques Prise en charge du lymphœdème – 45 min						
Module 3 : Accompagnement des patients et leurs familles								
Jeudi 20 mars 2025, présentiel (Paris)								
Patients experts et associations – 1h	Qualité de vie et maladies vasculaires rares – 1h	Accompagnement psychologique avec atelier simulation – 5h						
Vendredi 21 mars 2025, présentiel (Paris)								
Accompagnement médico-social – 1h30	Education Thérapeutique du Patient – 1h30							
Module 4 : Recherche et traitements dans les maladies vasculaires rares								
Jeudi 15 mai 2025, distanciel								
Modèles cellulaires – 1h	Modèles animaux – 2h30	De la génétique à la thérapeutique : l'exemple du PIK3CA – 30min	Limite du modèle animal, l'exemple du losartan – 1h	Biomécanique artérielle : du fondamental à l'imagerie – 1h30				
Vendredi 16 mai 2025, distanciel								
Pharmaco-modulation de la biomécanique artérielle – 1h30	Les traitements anti-angiogéniques dans les maladies vasculaires rares d'origine génétique – 2h	Particularité des études interventionnelles dans les maladies vasculaires rares : méthodologies, statistiques et critères de jugement - 1h	Registres classiques : intérêts et limites – 1h	Implication des patients dans les registres – 1h				
Module 5 : Organisation nationale et européenne des maladies rares								
Jeudi 19 juin 2025, distanciel								
Les filières de maladies vasculaires rares en France et les European Référence Network en Europe – 1h	Les Centres de Références et les centres de compétence – 1h							
Vendredi 20 juin 2025, présentiel (Paris)								
Journée Annuelle FAVA-Multi								
Samedi 21 juin 2025, présentiel (Paris)								
Examen: ECOS								