

DU : Maladies vasculaires rares et génétiques

Module 1: génétique								
Jeudi 17 octobre 2024, présentiel (Salle 8. ED 127, Faculté de Médecine Xavier Bichat, 16 Rue Henri Huchard, 75018 Paris)								
Introduction : « Quand y penser ? », modes d'entrée cliniques à ne pas rater de l'enfant à l'adulte (1h) 8h30 Pr Sylvie Odent	Génétique : bases théoriques (mode de transmission, mosaïque, ADN/ARN/Prot) (1h30) 9h30 Dr Xavier Le Guillou	Techniques d'exploration en génétique (Caryotype, panel, Exome, Génome et identification de gènes candidats) (1h) 11h Dr Pauline Arnaud	Classification des variants et cas particuliers des variants de signification indéterminée : tests fonctionnels, analyse de transcrits (1h) 12h Dr Nadine Hanna	Plan France Médecine Génomique et Whole Genome Sequencing (1h) 14h Dr Pierre Blanc	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) 15h30 Laurent Gouya			
Vendredi 18 octobre 2024, présentiel (Salle 8. ED 127, Faculté de Médecine Xavier Bichat, 16 Rue Henri Huchard, 75018 Paris)								
DPN, DPI, DPNI (1h) 8h30 Sabrine Jadoui	Cas pratiques : jeux de rôles : constitution d'un arbre généalogique ; propositions d'investigation à défendre devant le groupe ; comment proposer le DPN, DPI (3h) 9h30 Sabrine Jadoui							
Module 2 : Les maladies vasculaires rares, définitions et prise en charge médicale								
Jeudi 14 novembre 2024, distanciel								
Imagerie de l'aorte (1h) 9h Pr Alban Redheuil	Les atteintes aortiques Les syndromes de Marfan et apparentés : les différents phénotypes (enfants, adultes), bilan initial (1h30) 10h Pr Guillaume Jondeau et Dr Yves Dulac	Les atteintes aortiques Génétique des anévrismes aortiques (1h) 11h30 Dr Pauline Arnaud	Les atteintes aortiques Suivi, sports, traitement médical (1h) 14h Dr Yves Dulac	Les atteintes aortiques Indications opératoires, les différentes chirurgies (1h) 15h Dr Laurence Bal				
Vendredi 15 novembre 2024, distanciel								
Les atteintes aortiques Grosseesse (suivi cardio, transmission, gynéco) (1h30) 9h15 Dr Ludvine Eliahou	Les atteintes aortiques Recherche d'une étiologie chez un patient ayant présenté une dissection ou anévrisme de l'aorte (1h) 11h Dr Olivier Milleron	Les atteintes aortiques L'atteinte extra-aortique: ophtalmologique (1h) 13h Dr Jean-Christophe Zech	Les atteintes aortiques L'atteinte extra-aortique: pédiatrique (1h) 14h Dr Marlene Michelon Jouneaux	Les atteintes des artères de moyen calibre Conduite à tenir en cas de dissection ou anévrisme d'artère de moyen calibre (1h30) 15h15 Pr Tristan Mirault				
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) 9h Pr Claire Le Hello et Dr Clarisse Billon	Les atteintes des artères de moyen calibre Suivi, sports, traitement médical (1h) 10h45 Dr Michael Franck	Les atteintes des artères de moyen calibre Grosseesse : suivi vasculaire, transmission, gynécologie (1h) 11h45 Dr Alexandra Benachi	Les atteintes des artères de moyen calibre Artériopathies calcifiantes génétiques (1h) 13h45 Pr Georges Leftheriotis	Les atteintes des artères de moyen calibre Arterite de Buerger (1h) 14h45 Pr Marc Lambert	Anomalies vasculaires superficielles Classification des anomalies vasculaires superficielles (1h) 16h Pr Anne DompMartin	Anomalies vasculaires superficielles Malformation capillaires de la clinique à la génétique (30min) 17h Dr Olivia Boccaro		
Vendredi 13 décembre 2024, distanciel								
Anomalies vasculaires superficielles Malformations artério veineuses formes sporadiques et héréditaires clinique, imagerie, stratégie thérapeutique (30min) 9h Dr Annouk Bisdorff	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) 9h30 Pr Sophie Blaise	Anomalies vasculaires superficielles Malformations à flux lent - Malformations lymphatiques (lymphoedèmes, GLA, KLA) et syndrome combinés (30min) 9h55 Pr Isabelle Quere	Anomalies vasculaires superficielles Malformations à flux lent - Malformations lymphatique kystique) : de l'imagerie en coupe à la prise en charge en radiologie interventionnelle (25min) 10h20 Pr Laurent Guibaud	Anomalies vasculaires superficielles Thérapie anti-angiogénique ciblée dans les Anomalies vasculaires superficielles - Notion de repositionnement thérapeutique (30min) 11h Pr Guillaume Canaud	Malformations intra-craniennes et spinales Définition globale des malformations artérioveineuses du système nerveux central de l'adulte et de l'enfant (1h) 11h30 Pr René Anxionnat	Malformations intra-craniennes et spinales Malformations artérioveineuses du système nerveux central de l'adulte et de l'enfant : de la génétique aux unités histogénétiques cérébro-médullaires (1h) 13h30 Dr Georges Rodesch et Dr Stranislav Smajda	Malformations intra-craniennes et spinales Traitements des malformations artérioveineuses du système nerveux central (1h) 14h30 Pr Charbel Mounayer	Malformations intra-craniennes et spinales Génétique des anévrismes et cavernomes intracérébraux (30min) 15h30 Dr Stéphanie Guey
Jeudi 23 janvier 2025, distanciel								
Maladie de Rendu-Osler Génétique et physiopathologie de la maladie de Rendu-Osler (1h30) 9h Dr Gaetan Lesca et Dr Maud Tusseau	Maladie de Rendu-Osler Expression clinique et histoire naturelle de la maladie de Rendu-Osler (1h) 10h30 Dr Sophie Riviere	Maladie de Rendu-Osler Bilan initial et surveillance de la maladie de Rendu-Osler : enfant, adulte, grossesse (1h) 11h45 Dr Alexandre Guilhem	Maladie de Rendu-Osler Traitements médicamenteux au cours de la maladie de Rendu-Osler : fer, anti-angiogéniques, ... (1h30) 13h45 Dr Sophie Dupuis-Giroud	Maladie de Rendu-Osler Traitements interventionnels au cours de la maladie de Rendu-Osler: ORL, radio-interventionnel, chirurgie (1h) 15h15 Dr Ruben Hermann et Dr Salim Si-Mohamed				
Vendredi 24 janvier 2025, distanciel								
Lymphoedèmes primaires, formes isolées et syndromiques Physiopathologie et génétique : formes isolées et syndromiques (1h45) 9h Pr Isabelle Quere	Lymphoedèmes primaires, formes isolées et syndromiques Explorations du lymphoedème (30min) 11h Dr Stéphanie Vignes	Lymphoedèmes primaires, formes isolées et syndromiques Prise en charge du lymphoedème (45min) 11h30 Stéphanie Vignes						
Module 3 : Accompagnement des patients et leurs familles								
Jeudi 20 mars 2025, présentiel (Salle 8. ED 129, Faculté de Médecine Xavier Bichat, 16 Rue Henri Huchard, 75018 Paris)								
Patients experts et associations (1h) 10h Jean-Michel Adda, Gilles Coudrette et Christine Ferrotti	Qualité de vie et maladies vasculaires rares (1h) 11h Sylvie Fourdrinoy	Accompagnement psychologique avec atelier simulation (5h) 13h Sylvie Fourdrinoy, Dr Khadija Lahlou-Laforet, Agathe Baudrier et Shemsî Berdai						
Vendredi 21 mars 2025, présentiel (Salle 8. ED 263, Faculté de Médecine Xavier Bichat, 16 Rue Henri Huchard, 75018 Paris)								
Accompagnement médico-social (1h30) 9h Fanny Saint-Marc	Education Thérapeutique du Patient (1h30) 10h45 Dr Sandrine Mestre, Dr Stéphanie Vignes et Dr Yves Dulac							
Module 4 : Recherche et traitements dans les maladies vasculaires rares								
Jeudi 15 mai 2025, distanciel								
Modèles cellulaires (1h) 9h Dr Carine Le Goff	Modèles animaux (2h30) 10h Dr Zakaria Mougini, Pr Xavier Jeunemaitre, Dr Nicolas Ricard, Dr Barbara Garmy-Susini et Pr Guillaume Canaud	De la génétique à la thérapeutique : l'exemple du PI3KCA (30min) 12h45 Pr Guillaume Canaud	Limite du modèle animal, l'exemple du losartan (1h) 14h30 Dr Olivier Milleron	Biomécanique artérielle : du fondamental à l'imagerie (1h30) 15h30 Pr Tristan Mirault				
Vendredi 16 mai 2025, distanciel								
Pharmaco-modulation de la biomécanique artérielle (1h30) 9h Pr Pierre Boutouyrie	Les traitements anti-angiogéniques dans les maladies vasculaires rares d'origine génétique (2h) 10h45 Dr Nicolas Ricard et Dr Alexandre Guilhem	Particularité des études interventionnelles dans les maladies vasculaires rares : méthodologies, statistiques et critères de jugement (1h) 13h45	Registres classiques : intérêts et limites (1h) 14h45 Pr Guillaume Jondeau	Implication des patients dans les registres (1h) 16h Romain Alderweireldt				
Module 5 : Organisation nationale et européenne des maladies rares								
Jeudi 12 juin 2025, distanciel								
Les filières de maladies vasculaires rares en France et les European Référence Network en Europe (1h) 9h Pr Guillaume Jondeau	Les Centres de Références et les centres de compétence (1h) 10h Pr Guillaume Jondeau							
Vendredi 13 juin 2025, présentiel (Paris)								
Journée Annuelle FAVA-Multi (9h - 17h)								
Samedi 14 juin 2025, présentiel (Paris)								
Examen: ECOS								