

CYTOGENETIQUE MEDICALE

RESPONSABLE PEDAGOGIQUE :

Professeur Philippe VAGO
 ☒ C.H.U. ESTAING
 Service Cytogénétique Médicale
 1, Place Lucie et Raymond Aubrac
 63003 Clermont-Ferrand Cedex1
Philippe.vago@uca.fr

COMITE PEDAGOGIQUE :

PR PHILIPPE VAGO (UNIVERSITE CLERMONT AUVERGNE)
 PR FLORENCE NGUYEN-KHAC (SORBONNE UNIVERSITE)
 DR VALERIE MALAN (UNIVERSITE DE PARIS)
 PR JEAN-MICHEL DUPONT (UNIVERSITE DE PARIS)
 PR SERGE ROMANA (UNIVERSITE DE PARIS)
 PR DAMIEN SANLAVILLE (UNIVERSITE LYON 1)
 PR ANNE-CLAUDE TABET (UNIVERSITE DE PARIS)

PUBLICS CONCERNES :

Formation initiale : Internes en médecine, pharmacie ou études vétérinaires ; étudiants en master 2 et en thèse d'université ; étudiants salariés des ENS

Formation continue : Docteurs en Médecine, en Pharmacie et Vétérinaire ; Titulaires d'une Thèse d'Université ou d'un Master 2 ; Titulaires d'une Licence, d'un DUT, d'un BTS ou tout autre diplôme équivalent.

Expérience professionnelle : Pour les titulaires d'un niveau inférieur à Bac+5, le candidat devra justifier d'au moins 3 ans d'expérience en lien avec le diplôme

CO-HABILITATION : Université Clermont Auvergne ; Université de Paris ; Sorbonne Université ; Université Lyon I

OBJECTIFS PEDAGOGIQUES :

Avec la réforme du 3^e cycle des études médicales, avec la disparition programmée des DESC, notamment de celui de cytogénétique, l'organisation d'un enseignement au plan national de cytogénétique médicale s'impose. La mise en place de ce DIU est destinée à répondre à cet impératif. Il s'inscrit dans le cadre des formations du plan France Médecine Génomique 2025

PROGRAMME : UNE ANNEE D'ENSEIGNEMENT :

Notions fondamentales, Cytogénétique constitutionnelle pré- et post-natale, Cytogénétique somatique, Cytogénomique oncohématologique

Modules	Cours (prévision)
UE 1 - Distanciel Pr Serge Romana du 01 au 05 février 2021	Structure et organisation du chromosome en interphase et en métaphase
	Mitose et anomalies de nombre
	Méiose et anomalies de nombre
	Architecture du génome
	Mécanismes des anomalies chromosomiques de structure
	Epigénétique et empreinte génomique
	Inactivation du chromosome X
	Techniques chromosomiques
	FISH
	Examens moléculaires appliqués à la cytogénétique
UE 2 - Distanciel Pr Damien Sanlaville du 15 au 19 février 2021	Evolution et chromosomes
	Mécanique chromosomique
	Données générales de dysmorphologie
	Anomalies de structure non récurrentes
	Anomalies de structures récurrentes visibles au caryotype
	Microremaniements
	Trisomie 21
	Autres trisomies autosomiques
	Aneuploidies gonosomiques
	Pathologie des points de cassure et effet de position
Pathologies liées à l'X	
Utilisation des bases de données	
ED : mécanique chromosomique	
Dysgonosomies & infertilité	
TGNI des anomalies chromosomiques	

UE 3 – Distantiel Pr Philippe Vago du 22 au 26 mars 2021	Organisation, indications et stratégie du DPNC
	ACPA en prénatal
	Disomie uniparentale
	Mosaïques confinées au placenta
	Petits chromosomes marqueurs surnuméraires
	Pathologies moléculaires et anomalies du développement
	Pathologie de la reproduction et anomalies chromosomiques
	Déterminisme sexuel et DSD
	Variation du génome, polymorphisme et sites fragiles
	Interprétation des CNV
	Inactivation du chromosome X
	DPI des anomalies chromosomiques
	Troubles du spectre de l'autisme
UE 4 –Distantiel Pr Florence Nguyen Khac du 17 au 21 mai 2021	Aspects cliniques et indications en oncohématologie (OH)
	FISH en OH
	Nomenclature ISCN en OH
	Hématopoïèse & hémopathies malignes
	Activation transcriptionnelle et gain de matériel chromosomique
	Gènes de fusion
	Lymphomes
	Tumeurs solides
	Evolution clonale et remaniements complexes
	Télomères et fonction télomérique
Voies de signalisations et gènes impliqués en oncogénèse	
Maladies cassantes	
UEED – PARIS (Présentiel) Pr Anne-Claude TABET du 07 au 11 juin 2021	ED : classement des chromosomes
	ED : nomenclature en constitutionnel
	ED : Utilisation des bases de données
	ED : cas cliniques en constitutionnel
	ED : nomenclature en OH
	ED : cas cliniques en oncohématologie

LISTE DES INTERVENANTS

STATUT	CIVILITE	PRENOM	NOM	UNIV
PU-PH	Pr	Tania	Attié	Paris V
PH	Dr	Nathalie	Auger	IGR
Chercheur	Dr	Zsofia	Balogh	IGR
PU-PH	Pr	Marc-Antoine	Belaud Rotureau	Rennes
MCU-PH	Dr	Elise	Chapiro	Paris VI
MCU-PH	Dr	Nicolas	Chatron	Lyon I
PU-PH	Pr	Henri	Copin	Amiens
PU-PH	Pr	Charles	Coutton	Grenoble
PU-PH	Pr	François	Delhommeau	Paris VI
PU-PH	Pr	Martine	Doco Fenzy	Reims
PH	Dr	Céline	Dupont	Paris VII
PU-PH	Pr	Jean-Michel	Dupont	Paris V
PHU	Dr	Laila	El-Khattabi	Paris V
PH	Dr	Pierre	Hirsch	Paris VI
MCU-PH	Dr	Sylvie	Jaillard	Rennes
MCU-PH	Dr	Valérie	Malan	Paris V
PH	Dr	Marie-Laure	Maurin	Paris V
PU-PH	Pr	Jean-Philippe	Merlio	Bordeaux
PU-PH	Pr	Florence	Nguyen Khac	Paris VI
MCU-PH	Dr	Franck	Pellestor	Montpellier
MCU-PH	Dr	Eva	Pipiras	Paris XIII
PU-PH	Pr	Serge	Romana	Paris V
PU-PH	Pr	Damien	Sanlaville	Lyon I
MCU-PH	Dr	Caroline	Schluth Bolard	Lyon I
PU-PH	Pr	Jean-Pierre	Siffroi	Paris VI
PU-PH	Pr	Anne-Claude	Tabet	Paris VII
PU-PH	Pr	Andrei	Tchirkov	Clermont-Ferrand
PH	Dr	Jérôme	Toutain	Bordeaux
PU-PH	Pr	Philippe	Vago	Clermont-Ferrand

MODALITES CONTROLE DES CONNAISSANCES : Un examen écrit pour chaque UE (2 h au total)

CONDITIONS DE VALIDATION DU DIPLOME :

Le diplôme est validé si le candidat obtient au moins la moyenne aux épreuves écrites
Une épreuve de rattrapage est prévue. Le candidat doit alors obtenir au moins la moyenne

CANDIDATURE :

Un dossier de demande de candidature est à télécharger sur le site : <http://medecine.uca.fr/actualites-et-formation/unite-mixte-de-formation-continue-en-sante/> ☎ 04-73-17-80-25
E-Mail : umfcs.medpha@uca.fr

- ⇒ Toute candidature doit faire l'objet d'un dossier de demande de candidature dûment complété à retourner à l'U.M.F.C.S. accompagné d'un curriculum vitae et d'une lettre de motivation
- ⇒ En cas de validation de votre candidature par le responsable pédagogique, l'U.M.F.C.S. vous fera parvenir le dossier d'inscription

COUTS DE LA FORMATION 2020/2021 :

- Formation Initiale : 700 €
- Reprise d'études (prise en charge individuelle – sans conventionnement ni suivi individualisé) : 700 €
- Formation Continue (prise en charge employeur OPCA Pôle Emploi – avec conventionnement et suivi individualisé) : 1 600 €

Ce DIU est composé de 4 Unités d'Enseignement (cf. ci-après pour l'emploi du temps), programmées en 2021 comme suit :

- 1/ UE1 distanciel : semaine du **01/02 → 05/02/2021**
- 2/ UE2 distanciel : semaine du **15/02 → 19/02/2021**
- 3/ UE3 distanciel : semaine du **22/03 → 26/03/2021**
- 4/ UE4 distanciel : semaine du **17/05 → 21/05/2021**
- 5/ UEED Paris : semaine du **07/06 → 11/06/2021**

DIU CYTOGENETIQUE 2021 - UE 1 - Semaine 01/02 --> 05/02/2021 - PARIS - S Romana						
VISIOCONFERENCE						
Salle	LUNDI 01 FEVRIER 2021	MARDI 02 FEVRIER 2021	MERCREDI 03 FEVRIER 2021	JEUDI 04 FEVRIER 2021	VENDREDI 05 FEVRIER 2021	Salle
9h	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	9h
10h						10h
10h	ACCUEIL / PRE-TEST UE 1	Mécanismes des anomalies chromosomiques de structure (JM Dupont)	Architecture du génome (S Romana)	ADNc : applications en cytogénétique (L El-Khattabi)	Evolution & chromosomes (H Copin)	10h
11h	Structure & organisation du chromosome en interphase & en métaphase (Part 1)	Notions élémentaires de nomenclature (JM Dupont)	Mitose & anomalies de nombre (S Romana)	Epigénétique & empreinte génomique (L El-Khattabi)	FISH	11h
12h					EVALUATION	12h
13h	PAUSE	PAUSE	PAUSE	PAUSE		13h
14h	Structure & organisation du chromosome en interphase & en métaphase (Part 2) (JM Dupont)	Techniques chromosomiques (C Dupont)	Méiose & anomalies de nombre (F Pellestor)	Examens moléculaires appliqués à la cytogénétique (N Chatron)		14h
15h		Principes du caryotype / classement des chromosomes (C Dupont)	Techniques d'étude des gamètes (F Pellestor)		Séquençage très haut débit (NGS) (N Chatron)	15h
16h						16h
17h						17h
18h	Visio de 10h à 12h30	Visio de 10h à 12h30	Visio ou ppt sonorisé	Visio de 10h à 12h30	Visio de 10h à 12h30	18h
	Visio de 13h30 à 16h	ppt sonorisés de 13h30 à 16h	ppt sonorisés de 13h30 à 16h	Visio de 13h30 à 16h		
DIU CYTOGENETIQUE 2021 - UE 2 - Semaine 15/02 --> 19/02/2021 - LYON - D Sanlaville						
VISIOCONFERENCE						
Salle	LUNDI 15 février 2021	MARDI 16 février 2021	MERCREDI 17 février 2021	JEUDI 18 février 2021	VENDREDI 19 février 2021	Salle
9h	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	9h
10h						10h
10h	ACCUEIL + POSTTEST UE 1 + PRE-TEST UE 2	Principes de la nomenclature ICSN (N Chatron / C Schluth Bolard)	Anomalies de structure non récurrentes (C Schluth Bolard)	Pathologies liées à l'X (D Sanlaville)	Dysgonosomies & infertilité (C Coutton)	10h
11h	Données générales de dysmorphologie (D Sanlaville)		Trisomie 21 (D Sanlaville)			Anomalies de structure récurrentes (C Schluth Bolard)
12h					EVALUATION + CLÔTURE	12h
13h	DEJEUNER	DEJEUNER	DEJEUNER	DEJEUNER		13h
14h	Mécanisme chromosomique (P Vago)	Microremaniements (N Chatron)	Pathologie des points de cassure & effet de position (C Schluth Bolard)			14h
15h						15h
16h	ED : mécanisme chromosomique (P Vago)	ED : bases de données (N Chatron / C Schluth Bolard)				16h
17h						17h
18h	Visio de 10h à 12h30	Visio de 10h à 12h30	Visio de 10h à 12h30	Visio de 10h à 13h	Visio de 10h à 12h30	18h
	Visio de 13h30 à 17h	Visio de 13h30 à 17h	Visio de 13h30 à 15h			

DIU CYTOGENETIQUE 2021 - UE 3 - Semaine 22/03 --> 26/03/2021 - PARIS - P Vago/AC Tabet							
VISIOCONFERENCE							
Salle	LUNDI 22 mars 2021	MARDI 23 mars 2021	MERCREDI 24 mars 2021	JEUDI 25 mars 2021	VENDREDI 26 mars 2021	Salle	
9h	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	9h	
10h						10h	
10h	ACCUEIL + POST-TEST UE 2 + PRETEST UE 3	Disomie uniparentale (M Docco Fenzy)	Pathologie moléculaire & anomalies développement (T Attié)	Variations du génome, polymorphismes & sites fragiles (V Malan)	Troubles du spectre de l'autisme (AC Tabet)	10h	
11h	Organisation, indications & stratégie du DPNC (C Dupont)	Mosaïques confinées au placenta (J Toutain)	DEJEUNER	Interprétation des CNV (V Malan)		11h	
12h						12h	
12h		DEJEUNER	DEJEUNER	DEJEUNER		EVALUATION + CLÔTURE	12h
13h		DEJEUNER	DEJEUNER	DEJEUNER		DEJEUNER	13h
14h	Test ADN de la T21 (P Vago)	Petits chromosomes marqueurs surnuméraires (CMS) (S Jaillard)	Pathologie de la reproduction (JP Siffroi)	Inactivation du chromosome X (V Malan)		14h	
15h	ACPA en prénatal (V Malan)	ED cas cliniques : CMS en prénatal (S Jaillard)	Déterminisme sexuel et DSD (JP Siffroi)	DPI des anomalies chromosomiques (ML Maurin)		15h	
16h						16h	
17h						17h	
18h						18h	
	Visio 10-11h / ppt sonorisé 11-13h Visio de 14h à 16h30	Visio 10-11h30 / ppt sonor 11h30-13h Visio de 14h à 16h30	Visio ou ppt sonorisé Visio de 13h à 16h30	Visio de 10h à 13h /visio 14-15h30 / ppt sonor 15h30-16h30	Visio ou ppt sonorisé		
DIU CYTOGENETIQUE 2021 - UE 4 - Semaine 17/05 --> 21/05/2021 - PARIS - F Nguyen Khac							
VISIOCONFERENCE							
Salle	LUNDI 17 MAI 2021	MARDI 18 MAI 2021	MERCREDI 19 MAI 2021	JEUDI 20 MAI 2021	VENDREDI 21 MAI 2021	Salle	
9h	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé		9h	
10h						10h	
10h	ACCUEIL + POST-TEST UE 3 + PRE-TEST UE 4	Nomenclature ISCN en OH (Z Balogh)	Lymphomes (JP Merlio)	Télomères & fonction télomérique (A Tchirkov)		10h	
11h	Aspects cliniques et indications en oncogénétique (P Hirsch)	Hématopoïèse & hémopathies malignes (F Nguyen Khac)	Tumeurs solides (MA Belaud-Rotureau)	Voies signalisations & gènes impliqués en oncogénèse (F Delhommeau)		11h	
12h					12h		
12h		DEJEUNER	DEJEUNER	DEJEUNER	DEJEUNER	12h	
13h		DEJEUNER	DEJEUNER	DEJEUNER	DEJEUNER	13h	
14h	FISH en OH (Z Balogh)	Activation transcriptionnelle & gain matériel chromosomique (F Nguyen Khac)	Evolution clonale & remaniements complexes (P Hirsch)	Maladies cassantes & sarcomes (N Auger)		14h	
15h		Gènes de fusion (E Chapiro)		POST-TEST UE 4 + EVALUATION + CLÔTURE		15h	
16h						16h	
17h						17h	
18h						18h	
	Visio ou ppt sonorisé Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé Visio ou ppt sonorisé Visio de 15h30 à 17h	Visio ou ppt sonorisé Visio ou ppt sonorisé	Visio ou ppt sonorisé Visio ou ppt sonorisé			
DIU CYTOGENETIQUE 2021 - UE ED - Semaine 07/06 --> 11/06/2021 - PARIS - P Vago / AC Tabet							
PRESENTIEL A PARIS							
Salle	LUNDI 07 JUIN 2021	MARDI 08 JUIN 2021	MERCREDI 09 JUIN 2021	JEUDI 10 JUIN 2021	VENDREDI 11 JUIN 2021	Salle	
9h			A définir			9h	
10h		ACCUEIL				10h	
11h		ED : classement des chromosomes (C Dupont / E Pipiras / AC Tabet / P Vago)	ED : cas cliniques en constit (D Sanlaville)	ED : nomenclature (OH) (Z Balogh)		11h	
12h						12h	
12h		DEJEUNER	DEJEUNER	DEJEUNER		12h	
13h						13h	
14h			ED cas cliniques : CMS (en prénatal) (S Jaillard)	ED : cas cliniques en oncogénétique (E Chapiro)		14h	
15h		ED : nomenclature (constitutionnel) (JM Dupont / M Docco)				15h	
16h				EVAL + CLÔTURE (P Vago / AC Tabet)		16h	
17h		ED : bases de données (N Chatron / V Malan)	ED : cas cliniques en pré & postnatal (C Dupont / E Pipiras / AC Tabet)			17h	
18h						18h	

Pour toute candidature et tout renseignement complémentaire, merci de contacter :

Madame Cindy AMORIM

UMFCS

Faculté de Médecine de Clermont-Ferrand

+33 (0)4 73 17 79 36 – cindy.amorim@uca.fr

(avec copie à : emmanuelle.job@uca.fr & pvago@chu-clermontferrand.fr)

Unité Mixte de Formation Continue en Santé (UMFCS)

Faculté de Médecine 28 Place Henri Dunant – BP 38 – 63001 Clermont-Ferrand Cedex 1

☎ 04-73-17-80-25 E-Mail : umfcs.sante@uca.fr