

Maladies mitochondriales : Diagnostic, prise en charge et nouveaux concepts

Responsable scientifique : **Pr V. Paquis-Flucklinger**

Intervenants : **Pr Véronique Paquis-Flucklinger, Dr Annabelle Chaussenot, Dr Cécile Rouzier, Dr Sylvie Bannwarth, Dr Konstantina Fragaki, Dr Samira Saadi, Pr Brigitte Chabrol, Pr Nathalie Boddaert, Dr Patrick Yu Wai Man, Pr Bernard Vialettes, Pr Vincent Procaccio, Dr Agnès Rotig, Pr Arnold Munnich, Pr Sabrina Sacconi**

Renseignements

Pr Véronique Paquis-Flucklinger
Veronique.PAQUIS@unice.fr

Conditions d'admissions

Lettre de motivation
à envoyer au
Pr V. Paquis-Flucklinger

Droits d'inscription

Communiqués sur http://unice.fr/faculte-de-medecine/fmc/inscription_et_tarifs

Organisation

Durée : 1 an
Enseignement : 38 h

Calendrier

Début d'enseignement: Avril
Fin d'enseignement: Avril
Période d'examen: Mai

Effectif

10 à 15 étudiants

Lieu
Nice

Formation

Initiale : oui
Continue : oui
A distance : non

Objectifs

- Savoir diagnostiquer et prendre en charge un patient (enfant ou adulte) atteint de maladie mitochondriale
- Aborder les problématiques du conseil génétique et des méthodes de diagnostic anténatal de ces maladies
- Appréhender l'intérêt des nouvelles approches (séquençage haut débit, études fonctionnelles...) pour optimiser le diagnostic de ces pathologies
- Comprendre les nouveaux mécanismes décrits récemment comme étant à l'origine de ces pathologies

Ce DU s'inscrit dans le workpackage « dissémination » du FHU ONCOAGE

Public concerné

- Niveau BAC+3 médical, paramédical et scientifique

Programme

- Caractéristiques cliniques des maladies mitochondriales adultes et enfants
- Explorations biochimiques des maladies mitochondriales
- Explorations moléculaires des maladies mitochondriales
- Encéphalomyopathies : pathologie de l'adulte
- Encéphalomyopathies : pathologie de l'enfant
- Apport de l'imagerie dans le diagnostic des maladies mitochondriales
- Atteintes neurosensorielles
- Diabète mitochondrial, MIDD, syndrome de Wolfram
- Autres atteintes dans les maladies mitochondriales
- Intérêt des modèles cellulaires et murins dans les maladies mitochondriales
- Identification de nouveaux gènes et de nouveaux mécanismes
- Possibilités et espoirs thérapeutiques
- Conseil génétique, éthique, DPN, DPI
- Intérêt du séquençage d'exomes dans le diagnostic des maladies mitochondriales

+ TD à orientation pédiatrique
+ TD à orientation adulte

Contrôle des connaissances

Épreuve écrite théorique
Épreuve écrite d'analyse de dossiers