

DIPLOME INTER-UNIVERSITAIRE 2024-2025

« MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME »

Objectifs et finalité

Assurer une formation de base pour cliniciens ou biologistes dans le domaine des maladies héréditaires du métabolisme dans leurs aspects physiopathologiques, biochimiques, génétiques, diagnostiques et thérapeutiques. Ce diplôme comporte une option clinique et une option biologique. La formation théorique est commune, mais le stage sera fonction de l'option choisie.

Conditions d'inscription	Organisation de l'enseignement
<p>Option clinique :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Doctorat en Médecine • DES en cours (pré-validation d'au moins 3 semestres) • Etudiants étrangers en AFS, AFSA (pré-validation d'au moins 2 années) <p>Option biologie :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Doctorat en Pharmacie • Doctorat en Médecine • DES en cours (pré-validation d'au moins 3 semestres) <p>L'inscription définitive est soumise à l'accord de la Commission de Coordination du DIU.</p>	<p>Il comporte un enseignement théorique et pratique :</p> <ul style="list-style-type: none"> • L'enseignement théorique comprend 3 modules de 2 jours et 3 modules de 2,5 jours <p><i>Chaque module est sous la responsabilité de deux enseignants (un clinicien et un biologiste) chargés de l'organisation en relation avec la Commission de coordination. Tous les modules auront lieu à Paris.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Le stage pratique (6 semaines à temps plein, ou un semestre pour les DES) est réalisé obligatoirement* dans un service (option clinique) ou dans un laboratoire (option biologique), appartenant à l'un des Centres de Référence pour les Maladies Héréditaires du Métabolisme <p>* sauf dérogation à demander au responsable de l'enseignement et après avis de la commission de coordination du DIU.</p>

Inscriptions - Informations	Evaluation des connaissances
<p>Pré-inscription : Pr Pascale de Lonlay : pdelonlay@neuf.fr Ou Dr Jean-François BENOIST : jean-francois.benoist@aphp.fr</p> <p>Droits d'inscription : Obligatoirement auprès de l'Université Paris Descartes (voir Site). Deux niveaux de droit d'inscription (formation continue ou initiale).</p>	<p>Une seule session est organisée en un lieu unique. L'évaluation comporte :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Une épreuve écrite de 3 heures notée sur 60 • Une épreuve orale notée sur 40 • La présentation d'un mémoire <p>Les candidats doivent obtenir la moyenne à l'écrit, à l'oral, et la validation du mémoire.</p>

Programme des cours théoriques

LIEU DES ENSEIGNEMENTS : Paris

Module 1

20 Novembre 2024

Introduction : Responsables : Pr P. DE LONLAY et Dr O. RIGAL

De 09h00 à 18h00 – **Salle 208 (Cordeliers)**

21 – 22 Novembre 2024

Métabolisme des acides aminés et des peptides,

Responsables : Dr D. DOBBELAERE, Dr J-F. BENOIST

De 08h00 à 18h30 – **Salle 208 (Cordeliers)**

De 08h00 à 18h30 – **Salle 208 (Cordeliers)**

Module 2

09 – 10 Janvier 2025

Métabolisme des acides organiques et maladies héréditaires vitamino-sensibles

Responsables : Pr F. FEILLET, Dr A. IMBARD,

De 8h00 à 18h00 :

- **Salle 1 (Necker)**
- **Salle 1 (Necker)**

Module 3

06 – 07 Février 2025

Anomalies du métabolisme des glucides, des lipides et du métabolisme énergétique

Responsables : Pr F. LABARTHE, Dr Anne SPRAULT, Dr Anne Frédérique Dessein

De 08h00 à 18h00

- **Salle 1 (Necker)**
- **Salle 1 (Necker)**

Module 4

13 - 14 Mars 2025

Pathologies des organites cellulaires (peroxysomes, lysosomes, RE)

Responsables : Pr LEVADE, Dr. HERON, Dr BRASSIER

De 08h00 à 19h00 :

- **Salle 3 (Necker)**
- **Salle 3 (Necker)**

Module 5

15 - 16 Mai 2025

Dyslipoprotéïnémies, acides nucléiques, créatine, neuro-transmetteurs, métaux, porphyries et hème, les aciduries organiques cérébrales

Responsables : Pr B. CHABROL, Dr D. CHEILLAN

De 9h00 à 18h00 :

- **Salle 2 (Necker)**
- **Salle 2 Necker)**

Module 6

04 – 05 - 06 Juin 2025

Approche synthétique clinique, biologique et thérapeutique

Responsables : Dr M. SCHIFF, Dr Cecile ACQUAVIVA

De 09h00 à 18h00 :

- **Salle 2 (Necker)**
- **Salle 2 (Necker)**
- **Salle 2 (Necker)**