

# GENETIQUE DES MALFORMATIONS CONGENITALES

**Responsable de l'enseignement : Pr. Pierre Sarda**

**Co-responsables : Dr Patricia Blanchet, Dr Christine Coubes, Dr Lucille Pinson, Dr Geneviève Lefort**

L'enseignement a pour objectif de développer les aspects génétiques responsables de la genèse des malformations humaines congénitales.

Pour chaque système anatomique seront abordés : les malformations et les supports génétiques qui les induisent, les principaux syndromes et associations génétiques à rechercher pour une malformation donnée, le diagnostic prénatal et le pronostic à long terme des enfants atteints.

## PROGRAMME

L'enseignement est organisé en **deux modules d'une semaine**

L'enseignement est réalisé sous forme de **cours interactifs**, de **discussion de dossiers** et d'un **stage pratique d'utilisation des bases de données informatiques et d'internet** pour l'aide au diagnostic génétique.

- **Génétique fondamentale**
- **Épidémiologie des malformations**
- **Malformations cérébrales**
- **Malformations du crâne et de la face**
- **Malformations cardiaques**
- **Malformations du squelette**
- **Malformations de l'abdomen et de l'appareil digestif**
- **Malformations de l'appareil urinaire**

- **Malformations des organes génitaux**
- **Malformations oculaires**
- **Anomalies dentaires**
- **Syndromes génétiques liés à des anomalies du métabolisme**
- **Anomalies congénitales multiples et retard mental**
- **Prise en charge multidisciplinaire des patients avec malformations multiples**
- **Diagnostic prénatal et préimplantatoire**

## CONDITIONS D'INSCRIPTIONS

**Médecins spécialisés ou en formation pour : Génétique, Pédiatrie, Gynécologie-Obstétrique, Radiologie ou Échographie fœtale. Médecins spécialisés dans les malformations congénitales. Sages-femmes impliquées dans le diagnostic prénatal. Le but de ce DU est d'apporter une aide à la compréhension et au diagnostic des malformations fœtales. Il ne donne aucun droit à la pratique de la spécialité de Génétique médicale.**

## RENSEIGNEMENTS ET INSCRIPTIONS

- **Informations et Inscriptions** : Secrétariat de la Faculté de Médecine, Hôpital Arnaud de Villeneuve 34295 Montpellier. Tél. : **04 67 54 50 33** ou **04 67 54 63 58** , Fax : **04 99 58 15 26**
- **Coordonnateur de l'enseignement** : Pr. Pierre Sarda, Centre de Référence sur les Anomalies du Développement et les Syndromes Malformatifs, Hôpital Arnaud de Villeneuve, Montpellier. tél. : 04 67 33 65 64 / 74, e-mail : [p-sarda@chu-montpellier.fr](mailto:p-sarda@chu-montpellier.fr)