

## Médecine, Génétique et Psychologie

# MALADIES GÉNÉTIQUES : APPROCHE TRANSDISCIPLINAIRE

Diplôme Inter-Universitaire (Paris 5, Paris 6)

RESPONSABLES : **Pr Alexandra DURR** et **Marcela GARGIULO (MCU-HDR)**  
COORDINATEURS PÉDAGOGIQUES : **Martine FRISCHMANN** et **Ariane HERSON**

SECRETAIRE PEDAGOGIQUE, ORGANISATION ET CONTACT :  
**Ariane Herson** DIU.Maladies.Gen@gmail.com

### OBJECTIFS

Ce diplôme s'adresse aux professionnels et membres d'associations de familles impliqués dans le domaine de la génétique qui souhaitent acquérir des connaissances, les mettre à jour, ou enrichir leur pratique. La formation porte sur les connaissances actuelles des maladies génétiques et les problématiques psychologiques associées, aussi bien pour les personnes concernées que pour les proches : leurs conjoints, enfants, fratries, parents. Compte tenu des développements récents en génétique, la mise en perspective des apports des différents champs de la clinique et de la recherche nécessite une approche transdisciplinaire.

Les généticiens, médecins spécialistes, psychologues, psychiatres, psychanalystes, chercheurs en génétique, philosophes, juristes et éthiciens qui assurent la formation apporteront des éléments de réflexion sur les questions soulevées tout au long de la prise en charge.

### PUBLIC

Médecins ; Etudiants en médecine et en sciences du vivant ; Conseillers en génétique ; Attachés de Recherche Clinique ; Psychologues ; Professionnels du secteur médico-social ; Référents Parcours de Santé ; Membres d'Associations de familles.

### CALENDRIER

De janvier à novembre

### ORGANISATION

**Durée et rythme : 84 heures** à raison de **12 sessions d'1 journée** (1 à 2 mercredis par mois)

**Modalités** : conférences / tables rondes / séminaires d'intervision (destinés à questionner et enrichir sa pratique au travers des échanges entre participants sur des situations cliniques) / accès à des supports pédagogiques vidéo.

**Lieu d'enseignement** : GH Pitié-Salpêtrière, Bâtiment Babinski (Institut de Myologie) Paris 13ème.

### MODALITÉS D'ÉVALUATION

- Examen écrit (questions à traiter) en fin de formation,
- Présence obligatoire aux enseignements théoriques et tables rondes,
- Participation aux ateliers d'échange de pratiques.

### TARIFS ET MODALITÉS DE FINANCEMENT

Tarif : 1 000 €. Étudiants en médecine : 400 €. Droits d'enseignement : 261,10 € (à titre indicatif).

Cette formation diplômante (DIU) peut entrer dans le cadre de la formation continue des personnes engagées dans la vie professionnelle : inscription à titre individuel ou prise en charge par l'employeur ; de la formation initiale.

## PROGRAMME DES SÉANCES

- Bases de la génétique  
-La transdisciplinarité  
-Les transmissions dans tous leurs états  
-Histoire de la génétique et perspectives
- Médecine prédictive, tests présymptomatiques en neurogénétique  
-Enjeux psychiques de la médecine prédictive  
-Nouveaux enjeux éthiques de la génétique, problèmes posés par la lecture de l'exome  
-Données secondaires non sollicitées, enjeux psychologiques
- Nouvelle loi sur l'information à la parentèle  
-Génétique moléculaire dans l'intérêt du patient  
-Mystères et menaces de la transmission. Impact fantasmagique de la maladie génétique pour les parents  
-Séminaire d'intervision
- Généralités sur l'annonce  
-L'annonce d'une maladie grave et de son origine génétique : exemples de la SLA et de la DFT  
-Retentissements psychologiques pour soi et pour ses proches des maladies génétiques avec démence  
-L'annonce à l'enfant
- Les différentes annonces dans les maladies neuromusculaires  
-Aspects psychologiques du conseil en génétique dans les maladies neuromusculaires  
-Tests génétiques chez les mineurs  
-Séminaire d'intervision
- Directives anticipées et maladies rares neurodégénératives  
-Quelles contributions religieuses au vécu des malades, à leur accompagnement, et à la réflexion éthique ?  
-Maladies génétiques et conséquences sur la fratrie  
-Séminaire d'intervision
- Génétique et déficience intellectuelle  
-Autisme et génétique  
-Vécu des parents face aux maladies génétiques  
-Honte et culpabilité, perspective psychanalytique
- Tests présymptomatiques en cardiogénétique  
-Filière cardiogène  
-Spécificités des maladies vasculaires héréditaires. Enjeux psychologiques liés à la transmission de l'information  
-Séminaire d'intervision
- Les nouveaux savoirs informatiques. Orphanet  
-Tests asymptomatiques dans le domaine du cancer  
- Enjeux psychologiques de la consultation d'oncogénétique en pédiatrie  
- Séminaire d'intervision
- Parentalité, périnatalité et handicap, devenir de la relation parents-fœtus/bébé  
-Approche sociologique du dépistage de la trisomie 21, étude comparative  
-Enjeux de la grossesse quand un parent est atteint d'une maladie génétique  
-Périnatalité, handicap et diagnostic prénatal
- Génétique et surdité  
-Surdité : enjeux psychologique  
-Déficit visuel héréditaire  
-Séminaire d'intervision
- Impact de la recherche sur la prise en charge des patients  
-Accompagnement des personnes atteintes de maladies chroniques et évolutives et de leurs familles  
-Table ronde avec les personnes concernées par des maladies génétiques et leurs familles

## INTERVENANTS

**Dr S. Aymé** - Directrice de recherche émérite INSERM, fondatrice ORPHANET / **Dr C. Bellanné-Chantelot** - Directrice du Centre de génétique moléculaire et chromosomique, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **C. Bordet** - Conseillère en génétique, Département de génétique, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **C. Boucher** - Psychologue, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **Dr P. Charron** - Cardiogénéticien, Coordonnateur Centre de référence des maladies cardiaques héréditaires, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **B. Childs** - Psychologue, Service de génétique, Hôp. Necker Enfants Malades / **Pr A. Ciccone** - Professeur de psychopathologie et de psychologie clinique, Université Lyon 2 / **Pr D. Cohen** - Psychiatre, chef du Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **Dr C. Colas** - Oncogénéticienne, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **M. Dethorre** - Psychologue, Unité thérapeutique enfance et surdité, Paris / **Pr M. Dommergues** - Chef du Service de gynécologie-obstétrique, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **Pr A. Durr** - Neurogénéticienne, Département de génétique et cytogénétique et ICM, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **Dr C. Ewencyk** - Neurogénéticienne, Département de génétique et cytogénétique, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **Pr B. Eymard** - Neurologue, Coordonnateur Centre de référence des maladies neuromusculaires, Institut de myologie, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **M. Gargiulo** - Psychologue, MCU-HDR Laboratoire de psychologie clinique et psychopathologie, Université Paris-Descartes, Institut de myologie, Département de génétique et cytogénétique, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **Dr S. Heide** - Généticienne, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **T. Hergueta** - Psychologue, Paris / **A. Herson** - Psychologue, Institut de Myologie, Département de génétique, Hôp. Pitié-Salpêtrière et Neuropédiatrie, Trousseau / **Dr D.**

**Héron** - Généticienne, Coordonnateur du Centre de réf. des Déficiences Intellectuelles de causes rares, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **Dr J. Kaplan** - Généticienne, Laboratoire de Génétique Moléculaire, Institut de Recherche Necker Enfants Malades, CHU Paris, Hôp. Necker / **S. Korff-Sausse** - Psychologue-psychanalyste, MCU Université Paris Diderot-Sorbonne / **Dr K. Lalhou-Laforêt** - Psychiatre, Centre de référence des maladies vasculaires rares, HEGP / **Dr I. Le Ber** - Neurogénéticienne, Centre de référence des démences rares, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **Pr S. Lyonnet** - Généticien, Hôp. Necker-enfants malades; professeur de génétique, Université Paris-Descartes / **Dr I. Marey** - Généticienne, Département de génétique, Hôp. Pitié-Salpêtrière et Institut Lejeune / **Dr S. Marlin** - Généticienne, Coordonnatrice du Centre de référence des surdités congénitales et d'origine génétique, Hôp. Necker / **Pr S. Missonnier** - Directeur du Laboratoire de psychologie clinique et de psychopathologie, Université Paris-Descartes / **Dr J. Roy** - Pédopsychiatre, Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, CHU Nîmes / **P. B. Saintôt sj.** - Département d'éthique biomédicale du Centre Sèvres / **Pr R. Scelles** - Psychologue, Professeur de psychopathologie, Université Paris Ouest Nanterre La Défense / **Dr L. Serresse** - Médecin généraliste, UMASP, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **S. Staraci** - Psychologue, Département de génétique et cytogénétique, Hôp. Pitié-Salpêtrière / **C. Vassy** - Sociologue, Institut de recherche interdisciplinaire sur les enjeux sociaux, Université Paris 13 / *Nouveaux intervenants à confirmer.*