

SCIENCES, TECHNOLOGIES, SANTÉ

DIU Dismorphologie : anomalies du développement et syndromes polymalformatifs génétiques



Présentation

POUR 2024-2025, ENSEIGNEMENTS ET INSCRIPTION À L'UNIVERSITÉ DE RENNES

Référence formation (à rappeler dans toute correspondance) : DIM181

Responsable de l'enseignement : Sylvie Odent (Rennes)

Type d'enseignement : en présentiel

contact : Sophie QUEREL [✉ sophie.querel@univ-rennes1.fr](mailto:sophie.querel@univ-rennes1.fr)

Information : [✉ ici](#)

Objectifs

Approche pratique des syndromes malformatifs humains, vus sous l'angle de la clinique, de la génétique, de la biologie du développement, de l'étiopathogénie, des stratégies de diagnostic et de prévention, et de la bonne pratique de prise en charge.

Admission

Conditions d'admission

L'entrée en formation nécessite un avis pédagogique. Vous déposerez dans [✉ C@nditOnLine](#) :

- votre Curriculum Vitae
- votre lettre de motivation pour participer à la formation
- vos diplômes vous permettant de justifier l'accès à la formation

Public cible

- Médecins (pédiatres, obstétriciens, foetopathologistes, échographistes, médecins du secteur médico-social et médico-éducatif, internes?)
- et professions paramédicales ayant un intérêt particulier ou une activité professionnelle en rapport avec le diagnostic, la prise en charge ou la prévention des anomalies du développement, les malformations, le handicap mental syndromique

Droits de scolarité

FRAIS DE FORMATION* selon votre profil

- Pour toute personne bénéficiant d'une prise en charge totale ou partielle : **voir tarifs Rennes**
- Pour toute personne finançant seule sa formation : **voir tarifs Rennes**
- Tarif préférentiel UNIQUEMENT si vous êtes :



- Diplômé de moins de 2 ans d'un DN/DE (hors DU-DIU) OU justifiant pour l'année en cours d'un statut d'AHU OU de CCA OU de FFI hospitalier : **voir tarifs Rennes** (justificatif à déposer dans CandiOnLine)
- Étudiant, Interne, Faisant Fonction d'Interne universitaire : **voir tarifs Rennes** (certificat de scolarité universitaire justifiant votre inscription en Formation Initiale pour l'année universitaire en cours à un Diplôme National ou un Diplôme d'État - hors DU-DIU - à déposer dans CandiOnLine)

+

FRAIS DE DOSSIER* : voir tarifs Rennes

(à noter : si vous êtes inscrit(e) en Formation Initiale à Université de Paris pour l'année universitaire en cours, vous n'avez pas de frais de dossier – certificat de scolarité à déposer dans CandiOnLine).

**Les tarifs des frais de formation et des frais de dossier sont sous réserve de modification par les instances de l'Université.*

Pré-requis obligatoires

Aucun prérequis nécessaire hormis les diplômes liés aux titres que doivent détenir les futurs inscrits (cf. personnes autorisées à s'inscrire dans la rubrique "Conditions d'admission").

Et après

Poursuite d'études

Vous pouvez toujours compléter ou acquérir de nouvelles compétences en vous inscrivant à d'autres diplômes d'université, des formations qualifiantes ou des séminaires.

Contact(s)

Contacts

Sophie Querel

✉ sophie.querel@chu-rennes.fr

Infos pratiques

Contacts

Sophie Querel

✉ sophie.querel@chu-rennes.fr

Établissement(s) partenaire(s)

Université de Rennes

Lieu(x)

📍 Paris



Programme

Organisation

Référence formation : DIM181

Volume horaire : 104 heures (dont 32 heures de stage)

Calendrier : Novembre à mai

Rythme : 3 séminaires de 3 jours chacun (novembre, février et avril)

Lieu(x) de la formation : Paris, Rennes et Bordeaux

- du 25 novembre au 29 novembre 2024 - Paris / faculté de médecine Bichat
- du 10 mars au 14 mars 2025 - Rennes
- du 19 mai au 23 mai 2025 - Bordeaux

CONTENUS PÉDAGOGIQUES

1ère semaine

- Dysmorphologie : introduction, dysmorphologie du nouveau-né, Dysmorphologie fœtale Foetopathologie
- Bases de génétique moléculaire et de cytogénétique moléculaire ; Génétique du développement
- Pathologie de l’empreinte ; Pathologie de la reproduction
- Cytogénétique clinique : syndromes classiques et microdélétionnels Déficience intellectuelle et autisme

2ème semaine

- Anomalies cérébrales et cérébelleuses ; Anomalies des membres Anomalies des gonosomes et de la différenciation sexuelle ; Anomalies cardiaques Anomalies uro-néphrologiques
- Anomalies des rêtes neurales Chromatinopathies, splicéosomopathies, ciliopathies, RASopathies Chondrodysplasies et OI
- Anomalies ophtalmologiques ; Surdit  & malformations ORL ; Echographie prénatale et dysmorphologie ; S quen age haut d bit en dysmorphologie

3ème semaine

- Anomalies de la blastog nese ; Craniost noses ; D ficience intellectuelle li e   l’X, Trisomie 21, Syndromes  pileptiques, t ratologie, SAF Avance staturale et d ficience staturale ; Marfan et Ehlers Danlos ; Holoprosenc phalie et hydroc phalie ;
- Dermatologie et d veloppement, Phacomatose Dysmorphologie et maladies m taboliques ; Syndrome avec pr disposition aux h mopathies ; Tumeur et d veloppement
- Prise en charge m dicosociale ; Registre des malformations

MOYENS P DAGOGIQUES ET TECHNIQUES D’ENCADREMENT

 quipe p dagogique :

Ressources mat rielles



Afin de favoriser une démarche interactive et collaborative, différents outils informatiques seront proposés pour permettre :

- d'échanger des fichiers, des données
- de partager des ressources, des informations
- de communiquer simplement en dehors de la salle de cours et des temps dédiés à la formation.

[📄 Télécharger le fichier «Plaque dysmorphologie 24-25.pdf» \(213.6 Ko\)](#)

MOYENS PERMETTANT DE SUIVRE L'EXÉCUTION DE LA FORMATION ET D'EN APPRÉCIER LES RÉSULTATS

Au cours de la formation, le stagiaire émarge une feuille de présence par demi-journée de formation en présentiel et le Responsable de la Formation émet une attestation d'assiduité pour la formation en distanciel.

À l'issue de la formation, le stagiaire remplit un questionnaire de satisfaction en ligne, à chaud. Celui-ci est analysé et le bilan est remonté au conseil pédagogique de la formation.

