



Aspects développementaux et génétiques des fentes labio palatines

PERSONNES CONCERNÉES

Ce stage court s'adresse aux médecins (toute spécialité), chirurgiens-dentistes, orthophonistes, sage-femmes, psychologues, infirmiers ainsi qu'aux internes des différentes spécialités concernées, exerçant prioritairement dans un contexte hospitalier, public ou privé. Il est également destiné aux personnes titulaires d'un diplôme étranger permettant l'exercice de ces mêmes disciplines dans le pays qui l'a délivré.

PRÉ-REQUIS

L'accès à cette formation est réservé aux professionnels cités précédemment. Une copie du diplôme justifiant de votre spécialité vous sera demandé lors de l'inscription.

Il est recommandé d'avoir des connaissances en embryologie du massif facial ainsi que des bases en génétique médicale et en Génétique appliquée à la clinique des fentes labio-palatines (FLP).

La formation se déroule majoritairement en anglais, il est donc conseillé d'avoir une bonne compréhension de l'anglais écrite et orale ainsi que le vocabulaire de base associé aux FLP.

PRÉSENTATION ET OBJECTIFS

Cette formation a pour but de compléter ou de mettre à jour les connaissances des spécialistes concernés en définissant les grandes lignes de l'origine génétique de cette malformation congénitale.

COMPÉTENCES À L'ISSUE DE LA FORMATION

- > Réaliser un phénotypage clinique précis d'une anomalie de fusion des bourgeons faciaux
- > Connaître la pathogenèse moléculaire des FLP
- > Connaître les stratégies d'exploration génétique dans le domaine des FLP (analyses de liaison génétique, séquençage, Genome Wide analysis..)
- > Discuter le diagnostic différentiel entre une forme isolée et syndromique de FLP
- > Discuter le diagnostic différentiel entre les différentes anomalies de fusion des bourgeons faciaux (kystes et fistules de la face, kyste embryonnaire, fente faciale..)
- > Identifier les modes de transmission intra-familiale et d'adresser un patient en génétique médicale
- > Participer à une consultation multi-disciplinaire de la face
- > Connaître les mécanismes étiologiques moléculaires et développementaux impliqués dans les FLP
- > Différencier des principaux gènes et polymorphismes génétiques identifiés dans l'étiologie des FLP
- > Décrire les différents syndromes présentant dans leur tableau clinique une FLP et pour lesquels un gène étiologique a été identifié

PROGRAMME

- > Morphogenèse et confluence des bourgeons faciaux : aspects normaux et pathologiques (évolution des bourgeons faciaux et du système branchial)
- > Génétique : Polymorphismes génétiques et gènes impliqués dans l'étiologie moléculaire des FLP (méthodes d'exploration moléculaire appliquées à la génétique des FLP, études sur jumeaux monozygotes)
- > Mécanismes d'interaction génome-environnement et FLP
- > FLP isolées : aspects cliniques et génétiques (polymorphismes de susceptibilité, gènes et locis chromosomiques candidats : IRF6, MTHFR, MSX1, TGFB3, TBX22, PVRL1..)
- > FLP syndromiques : aspects cliniques et génétiques (micro-délétion 22q11, syndrome de Van der Woude, FLP liée à l'X, séquence de Pierre Robin, craniosynostoses..)

MÉTHODES PÉDAGOGIQUES

Enseignements théoriques et interviews d'échanges thématiques avec des professionnels

ORGANISATION DE L'ENSEIGNEMENT À DISTANCE

L'enseignement à distance se déroule sur une plateforme numérique privilégiant l'accompagnement pédagogique et l'assistance technique. Les sessions impliqueront de la part du stagiaire

- > la consultation de ressources numériques (vidéos, diaporamas, etc.) ainsi que la réalisation de plusieurs quiz (QCM) afin de valider l'ancrage des connaissances. Le stagiaire peut réaliser ces activités à son rythme pendant la durée du module ;
- > la participation à une réunion en classe virtuelle (26/04/24 de 10h à 12h + 2h à définir) : cours en direct avec micro et webcam pour favoriser le tutorat et les échanges.

Il convient de disposer d'une bonne connexion internet et de prévoir un temps d'appropriation des outils dédiés à l'enseignement à distance (liste des recommandations techniques disponible sur notre site internet et tutoriels mis à disposition avant le démarrage).

RESPONSABLES SCIENTIFIQUES

Mme Agnès BLOCH-ZUPAN, Professeur des Universités Praticien Hospitalier, Faculté de Chirurgie Dentaire, Université de Strasbourg, Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires, Pôle de médecine et de chirurgie bucco-dentaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.
Courriel : agnes-bloch-zupan@chru-strasbourg.fr

M. François CLAUSS, Professeur des Universités Praticien Hospitalier, Département d'odontologie pédiatrique, Faculté de Chirurgie Dentaire, Université de Strasbourg, CRMR O-Rares.
Courriel : francois.clauss@chru-strasbourg.fr

Mme. Bénédicte DEMEER, Docteur généticienne clinique, Service de Génétique Clinique et Oncogénétique, CHU Amiens.

M. Bruno GROLLEMUND, Praticien Hospitalier au Département d'orthopédie dento-faciale du Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaire, et au Service de chirurgie maxillo-faciale et au Service de chirurgie plastique et esthétique du Pôle de maxillo-faciale des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg. Référent orthodontie du Centre de Compétence des fentes et malformations faciales de Strasbourg (MAFACE) et du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et dentaires (O-Rares). Vice président de l'Association Francophone des Fentes Faciales.
Courriel : bruno.grollemund@chru-strasbourg.fr

INTERVENANTS

Dr Yves ALEMBIK, Service de Génétique Médicale, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

PASS'COMPÉTENCES

Ce stage constitue un module du Diplôme d'Université : Fentes labio palatines. Chaque module de ce diplôme peut être suivi et validé séparément, permettant ainsi d'obtenir le diplôme en 2 à 5 ans.

MODULE DE DIPLÔME

Durée : 21 heures d'enseignement à distance

En 2024

Référence : JON24-0650A
du 22 avril 2024
au 22 mai 2024

Tarif

1145 €
1130 € Dans le cadre d'un parcours Pass'Compétences

Lieu

A distance

Renseignements et inscriptions

Jonathan OHLMANN
Tél : 03 68 85 49 26
j.ohlmann@unistra.fr

Nature et sanction de la formation

Cette formation constitue une action d'adaptation et de développement des compétences. Elle donne lieu à la délivrance d'une attestation de participation. Une évaluation en fin de formation permet de mesurer la satisfaction des stagiaires ainsi que l'atteinte des objectifs de formation (connaissances, compétences, adhésion, confiance) selon les niveaux 1 et 2 du modèle d'évaluation de l'efficacité des formations Kirkpatrick.