

DIPLOME INTER-UNIVERSITAIRE

Génétique et Psychiatrie des maladies rares : vers une pratique intégrée

Session 1 - PRESENTIEL à Lyon <i>CH le Vinatier, 95 Bd Pinel 69500 Bron, bâtiment 415, 2ème étage, salle)</i>		
25 janvier 2027 Jour 1 – Présentation et généralités		
9h30 – 11h	<i>Pr Caroline DEMILY, Pr Laurence FAIVRE, Dr Raphaëlle MOTTOLESE, Dr Pauline BOIROUX, Dr Evan Gouy, M-Noëlle BABINET, Jenny CORNATON</i>	Accueil des participants. Présentation de chacun.
11h – 12h		Pré-test Idées reçues sur les maladies rares.
12h – 13h		Maladies Rares : définitions et généralités (PNMR avec la structuration des maladies rares en France, contexte sociétal)
14h – 15h30	<i>Pr Caroline DEMILY, Dr Pauline BOIROUX</i>	Psychiatrie / TND : définitions et généralités
15h30 – 17h	<i>Pr Caroline DEMILY, Dr Pauline BOIROUX, M-Noëlle BABINET</i>	Comportements-défi / Public dyscommuniquant : définitions et généralités
18h30 – 20h30		Temps convivial d'accueil
26 janvier 2027 Jour 2 a : La génétique pour les psychiatres		
9h – 10h	<i>Dr Evan GOUY + équipe de génétique HCL</i>	Introduction : pourquoi parler de génétique en psychiatrie ?
10h – 12h	<i>Dr Evan GOUY + équipe de génétique HCL</i>	Les bases indispensables en génétique
13h – 14h	<i>Dr Evan GOUY + équipe de génétique HCL</i>	Les tests génétiques aujourd'hui
14h – 15h30	<i>Dr Evan GOUY + équipe de génétique HCL</i>	La difficulté d'interprétation des variants (mise en pratique)
15h30 – 17h		Questions éthiques et cliniques, discussion (les deux groupes se rejoignent)
26 janvier 2027 Jour 2 b : La psychiatrie pour les généticiens		
9h – 10h	<i>Pr Caroline DEMILY, Dr Pauline BOIROUX</i>	Introduction : pourquoi parler de psychiatrie en génétique ?
10h – 12h	<i>Pr Caroline DEMILY, Dr Pauline BOIROUX</i>	Les bases indispensables en psychiatrie
13h – 14h30	<i>Dr Isabelle AMADO</i>	Grands cadres nosographiques et leurs limites
14h30 – 15h30	<i>Dr Isabelle AMADO</i>	Enjeux diagnostiques et pratiques cliniques
15h – 17h		Questions éthiques et cliniques, discussion (les deux groupes se rejoignent)

Session 2, 3 et 4 - DISTANCIEL

1er février 2027			Jour 1 – Evaluation
9h – 10h	Gabrielle CHESNOY	Conduite d'une anamnèse développementale	
10h – 11h30	Dr Albane PELLUET, Déborah SORET	Evaluation globale de la personne concernée (sommeil, transit, appétit, douleur, etc.)	
11h30-13h	M-Noëlle BABINET	Evaluation du comportement	
14h – 15h	Jenny CORNATON	Evaluation neuropsychologique	
15h – 16h	Erwana BARBE	Evaluation sensorielle	
16h – 17h	Mélina LALLEMENT	Evaluation de la communication	

2 février 2027			Jour 2 - Spécificités syndromiques
9h - 9h30	Pr Laurence FAIVRE	Savoir se renseigner sur les spécificités syndromiques	
9h30 - 10h	Pr Laurence FAIVRE	Panorama des syndromes avec phénotype psychiatrique – corrélation phénotype-génotypique	
10h – 11h	Dr Massimiliano ROSSI, Pr Caroline DEMILY, Sandrine DAUGY (ass.)	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome de délétion 22q11.2	
11h– 12h	Dr Massimiliano ROSSI , Pr Caroline DEMILY, Gaëlle DUPERRIER (ass. Williams France)	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome de Williams-Beuren	
12h – 13h	Dr Laurence PERRIN, Dr Pauline BOIROUX, Marie SCHMITT (ass. ADM17)	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome de Smith-Magenis	
14h – 15h	Pr Damien SANLAVILLE, Pr Caroline DEMILY, Trisomie 21 France	Du diagnostic à la prise en charge : la Trisomie 21	
15h – 16h	Dr Gwenaëlle DIENE, Pr Maité TAUBER, Christine CHIROSSEL (Ass. Prader-Willi France)	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome de Prader-Willi	
16h – 17h	Dr Aurore CURIE, Dr Amélie CLEMENT, Ass. X Fragile	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome de l'X Fragile	
17h – 18h	Dr Laurence PERRIN	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome de Kleeftstra	

8 mars 2027			Jour 3 – Spécificités syndromiques
9h – 10h	Pr Laurence FAIVRE, Dr Raphaëlle MOTTOLESE, Karine JOBARD-GAROU (ass. White-Sutton France)	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome de White-Sutton	
10h – 11h	Dr Cyril MIGNOT, Dr Pauline BOIROUX	Du diagnostic à la prise en charge : mutation du gène <i>SYNGAP1</i>	
11h – 12h	Dr Alice GOLDENBERG, Pr Pauline CHASTE	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome de Cornelia de Lange	
13h – 14h30	Dr Nadia BAH-BUISSON	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome d'Angelman et syndrome de Rett	
14h30 – 15h	Dr Céline POIRISER	Du diagnostic à la prise en charge : la délétion 1p36	
15h – 16h	Dr Jean-Baptiste ARNOUX, Pr Caroline DEMILY	Du diagnostic à la prise en charge : mutation sur le gène <i>PDHA1</i> et autres maladies métaboliques	
16h – 17h	Dr Ana MARUANI, Pr Olivier GUILLIN	Du diagnostic à la prise en charge : le syndrome de Phelan-McDermid	

30 mars 2027 Jour 4 – Périnatalité, parentalité et accompagnement des familles		
9h – 10h30	Dr Raphaëlle MOTTOLESE	Particularités du vécu parental face à la maladie rare
10h30 – 12h	Dr Raphaëlle MOTTOLESE	Annonce et accompagnement précoce du diagnostic, soutien à la parentalité
12h – 13h	Dr Raphaëlle MOTTOLESE	Coordination médico-psycho-sociale et transition enfant / adulte
14h – 15h30		Associations de familles et partenariat patient
15h30 – 17h	Gaspard OLIVIER (personne concerné) / M-Neige GRANADOS (pair-aidante familiale professionnelle)	Pair-aidance et pair-aidance familiale professionnelle

31 mars 2027 Jour 5 - Comportements-défi, spécificités psychopathologiques, interventions non -médicamenteuses et accompagnements spécialisés		
8h15 – 9h	Dr Pauline BOIROUX	Comportements-défi et Complexité : de la clinique à la recherche
9h – 10h	Pr Pauline CHASTE	Automutilations et comportements auto-agressif dans les maladies rares
10h – 11h	Elodie PEYROUX	Troubles de la communication et interactions sociales spécifiques
11h – 12h	M-Noëlle BABINET, Gabrielle CHESNOY	Stratégies de prévention et de prise en charge comportementale
12h – 13h	Mélina LALLEMENT	Communication alternative et augmentée
14h – 15h	Flore DERSOIR	Rééducations, remédiation cognitive et Education Thérapeutique du Patient (ETP)
15h – 16h	Dr Guilhem BONAZZI	Développement des habiletés sociales et outils Vie Affective Relationnelle et Sexuelle (VARs)
16h – 17h	M-Noëlle BABINET, Jenny CORNATON	Spécificités du vieillissement dans les maladies rares

2 avril 2027 Jour 6 – Approches thérapeutiques médicamenteuses et personnalisées. Comorbidités neurologiques et épilepsie –		
9h – 10h00	Pr Pierre-Michel LLORCA	Prescription médicamenteuse dans les maladies rares
10h00 - 10h30	Pr Clélia QUILES	Spécificités de la CLOZAPINE dans les maladies rares
10h30 – 11h30	Pr Léa PAYEN	Pharmacogénétique et pharmacovigilance
11h30 – 12h30	Pr Anne SAUVAGET	Neuromodulation : indications et retours d'expérience (ex. T21)
13h30 – 14h30	Pr Gaël NICOLAS	Spécificités de l'épilepsie dans les maladies rares (ex: syndrome de Dravet)
14h30 – 15h30	Pr Gaël NICOLAS	Comorbidités neurologiques et épilepsie - Impacts cognitifs, comportementaux et développementaux
15h30 – 16h30	Pr Gaël NICOLAS	Comorbidités neurologiques et épilepsie - Approches thérapeutiques
16h30 – 17h30	Dr Anne-Cécile PETIT	Maladies rares, psychiatrie et inflammation

10 mai 2027 Jour 7 – Réseau des maladies rares –		
9h – 11h	Gwénaëlle SEBILO (GNCHR)	Equipe Relai Handicaps Rares / Groupement National de Coopération Handicaps Rares
11h - 12h	Pr Laurence FAIVRE	Filières de santé Maladies Rares
12h – 13h	Juliette SONDEY	Plateforme d'expertise

14h – 15h30	Laura TESTONI	Réseau GénoPsy : panorama des différentes RCPs
15h30 – 16h30	Dr Pauline BOIROUX, Dr Raphaëlle MOTTOLESE, M-Noëlle BABINET, Jenny CORNATON	Club médecins maladies rares (CMMR) / NeuroRare Minds Club (psychologies/neuropsychologues)

Session 5 - PRESENTIEL à Dijon		
7 juin 2027		
Jour 1 – Recherche -		
9h – 11h	Amélie SOUMIER	La recherche participative
11h-13h	Pr Laurence FAIVRE	Les différents types de recherche existants
14h – 17h		Mise en situation : jeu en atelier / création de projet de recherche

8 juin 2027		
Jour 2 – Simulation relationnelle		
9h – 12h30	Dr Evan GOUY, Dr Raphaëlle MOTTOLESE, Dr Pauline BOIROUX, M-Noëlle BABINET, Jenny CORNATON	Etudes de cas en simulation relationnelle - évaluer
13h30 – 17h	Dr Evan GOUY, Dr Raphaëlle MOTTOLESE, Dr Pauline BOIROUX, M-Noëlle BABINET, Jenny CORNATON	Etudes de cas en simulation relationnelle – informer, restituer et accompagner

9 juin 2027		
Jour 3 – Simulation relationnelle -		
9h – 12h30	Dr Evan GOUY, Dr Raphaëlle MOTTOLESE, Dr Pauline BOIROUX, M-Noëlle BABINET, Jenny CORNATON	Etudes de cas en simulation relationnelle - informer, restituer et accompagner
13h30 – 16h	Dr Evan GOUY, Dr Raphaëlle MOTTOLESE, Dr Pauline BOIROUX, M-Noëlle BABINET, Jenny CORNATON	Etudes de cas en simulation relationnelle - informer, restituer et accompagner
16h – 17h		Clôture du DIU