

**DU GENETIQUE ET REPRODUCTION :**  
*« Du diagnostic préconceptionnel-préimplantatoire-prénatal  
à la prise en charge »*  
**Année Universitaire 2020-2021**

**SEMAINE 1**

*Les cours, TD et TP se feront à la Faculté de Médecine Paris Saclay, Hôpital Bicêtre  
Les cours auront lieu en salle ED6 au 4ème niveau  
Les TD et TP 2 auront lieu en salle informatique au 4ème niveau*

Lundi 23 novembre

- 9h00-9h15 : **Introduction et organisation générale de l'enseignement.**  
Micheline Misrahi (Paris Saclay)
- 9h15-11h00 : **Le caryotype d'hier à aujourd'hui; caryotype moléculaire et hybridation génomique comparative ou CGH array.**  
**Anomalies chromosomiques et infertilité. Dysgonosomies : Syndromes de Turner, de Klinefelter et autres. Anomalies des autosomes et infertilité.**  
Abdelkader Heddar (Paris Sud-Paris Saclay)
- 11h00-13h00 : **TD de cytogénétique.**  
Abdelkader Heddar (Paris Sud-Paris Saclay)

Pause déjeuner

- 14h00–15h30 : **Caractéristiques phénotypiques des insuffisances ovariennes, évolution et prise en charge.**  
Philippe Touraine (Sorbonne Université)
- 15h30-17h30 : **Causes génétiques des Insuffisances ovariennes primitives isolées.**  
Micheline Misrahi (Paris Sud)

Mardi 24 novembre

- 9h00-11h00 : **Rôle de l'Agence de la biomédecine dans les domaines de la génétique, l'embryologie et l'AMP.**  
**Aspects réglementaires du diagnostic génétique (DPI, DPN, Génétique post-natale) chez l'enfant et l'adulte.**  
Philippe Jonveaux (Agence de Biomédecine)
- 11h00-12h30 : **Histoire de la génétique.**  
Ségolène Aymé (Paris, INSERM - US14)

Pause déjeuner

- 13h30-15h30 : **Du séquençage nouvelle génération à la médecine personnalisée, Big datas**  
**Impact des méthodologies de génomique à haut débit sur le diagnostic préconceptionnel et prénatal de maladies génétiques: nouvelles applications, nouveaux problèmes soulevés.**  
Jean-Louis Mandel Strasbourg (Académie des Sciences)
- 15h30-17h30 : **Dépistage prénatal non invasif par analyse du sang maternel, ADN fœtal : espoirs et difficultés, perspectives pour le futur.**  
**Evolution du concept de Variant de Signification Inconnue (VOUS : Variants of Unknown**

**significance) en prénatal.**

Jean-Michel Dupont (Paris Descartes)

**Mercredi 25 novembre**

- 9h00-10h30 : **Plan France Medecine Génomique.**  
Christel Thauvin (PFMG, Dijon)
- 10h30-11h30 : **« Check up » de la Fertilité féminine et Génétique.**  
Nathalie Massin (Paris Est)
- 11h30-13h00 : **Gènes, réserve ovarienne, et développement folliculaire précoce.**  
Philippe Monget (INRA Tours)

**Pause déjeuner**

- 14h00-16h00: **Causes génétiques des Insuffisances ovariennes syndromiques :  
Syndrome de Perrault**  
Sandrine Marlin (Université de Paris, Imagine Institute, Fédération de Génétique, Hôpital Necker-Enfants malades, AP-HP)  
**Syndrome BPES et FOXL2**  
Elfride De Baere (Université de Gand, Belgique)
- 16h00-17h30: **FRAXA et les anomalies du gène CFTR, quand les suspecter, quelle prise en charge ?  
Cas cliniques et discussion.**  
Julie Steffann (Paris Descartes)

**Jeudi 26 novembre**

*Institut Imagine, Salle 432-433*

- 9h00-11h00 : **Des principes de base aux techniques de séquençage nouvelle génération (NGS).**  
Christine Bole-Feysot Imagine (Université de Paris)
- 11h00-12h30 : **Visite de la plateforme de Génétique moléculaire « Imagine », hôpital Necker.**  
Christine Bole-Feysot Imagine (Université de Paris)

**Pause déjeuner**

- 14h00-15h30 : **Mise en œuvre du DPI : diagnostic cytogénétique: Cas cliniques.**  
Serge Romana (Université de Paris)
- 15h30-17h00 : **Visite du Service de Cytogénétique du Pr Romana, hôpital Necker.**

**Vendredi 27 novembre**

- 9h00-12h30 : **Travaux pratiques: Bases de données en génétique moléculaire et médicale et séquençage  
Nouvelle Génération : panels ciblés et exomes.**  
Philippe Dessen (Paris Sud), Abdelkader Heddar (Paris-Sud)

**Pause déjeuner**

- 13h30-17h00 : **Travaux pratiques: Bases de données en génétique moléculaire et médicale et séquençage  
Nouvelle Génération : panels ciblés et exomes.**  
Philippe Dessen (Paris Sud). Abdelkader Heddar (Paris-Sud)

## SEMAINE 2

*Les cours de lundi à mercredi auront lieu en salle ED6 au 4ème niveau*

### Lundi 8 mars

- 9h00-10h30 : **Histoire de l'AMP-révolutions scientifiques et conceptuelles.**  
René Frydman (UFR Simone Veil Santé)
- 10h30-11h30 : **Conséquences de l'AMP sur la santé des enfants, données épidémiologiques dans le monde.**  
Jacques de Mouzon (Paris Saclay)
- 11h30-13h00 : **Anomalies chromosomiques de l'embryon préimplantatoire, gènes de régulation de la mitose.**  
Serge Romana (Université de Paris)

Pause déjeuner

- 14h00-15h30: **Indications du diagnostic prénatal et réalisation.**  
Marie Victoire Sénat (Paris Saclay)
- 16h00-17h00 : **Fécondation in vitro : explorations ciblées et optimisation des résultats.**  
Charlotte Sonigo (Paris Saclay)

### Mardi 9 mars

- 9h00-12h30 : **Mise en œuvre du DPI : diagnostic moléculaire: de la PCR au NGS.**  
- DPN, DPI: similarités, spécificités, arbre décisionnel nouvelles pratiques. Cas cliniques et génétiques.  
- Génétique du développement embryonnaire précoce, rôle de la Mitochondrie.  
Julie Steffann (Université de Paris)

Pause déjeuner

- 13h30-15h00 : **Prévention des maladies par mutation de l'ADN mitochondrial : DPC, DPN, DPI et place du transfert nucléaire.**  
Julie Steffann (Université de Paris)
- 15h00-16h00 : **Mise en œuvre du DPI : de la fécondation à la biopsie embryonnaire.**  
Laetitia Hesters (Paris Saclay)
- 16h00-17h30 : **Etat des lieux et résultats du DPI en France : Cas cliniques, discussion. Diagnostic génétique non invasif en préimplantatoire.**  
Nelly Achour-Frydman (Paris Saclay)

**17h-19h : Conférence d'actualité**  
*Faculté de Médecine Paris Sud, Amphithéâtre A*

### Mercredi 10 mars

- 9h00-10h00 : **Méiose, gènes de méiose et de réparation de l'ADN et infertilités.**  
Bernard de Massy (Montpellier)
- 10h00-11h30 : **Génétique des azoospermies.**  
Stéphane Viville (Strasbourg)

11h30-12h30 : **Génétique des tératozoospermies sévères : du diagnostic à la prise en charge.**  
Thierry Bienvenu (Université de Paris)

*Pause déjeuner*

13h30-14h30 : **Chromosome Y, gènes et infertilité.**  
Ken McElreavey (Institut Pasteur)

14h30-15h30 : **Génétique et imagerie de l'homme infertile.**  
Laurence Rocher (Paris Saclay)

16h30-17h00 : **Génétique et prélèvement chirurgical de spermatozoïdes dans le cadre de l'AMP : cas Cliniques.**  
Vincent Izard (Paris Saclay)

*Les cours de jeudi après-midi et vendredi se feront par visioconférence*

Jeudi 11 mars

13h30-15h00 : **Diagnostic génétique : que dire et ne pas dire ? Organisation de la génétique en France.**  
Laurence Faivre (Dijon)

15h00-16h30 : **Nouveaux développements de la génétique : approches éthiques ou « Gène-Ethique ».**  
Emmanuel Hirsch (Paris-Saclay)

16h30-18h00 : **Nouvelles fertilités, nouveaux développements et 1000 premiers jours.**  
Boris Cyrulnik (Bordeaux)

Vendredi 12 mars

9h00-10h00 : **Viabilité embryonnaire et médecine génomique.**  
Samir Hamamah (Montpellier)

10h00-11h15 : **Que peut-on attendre des nouvelles études génétiques et des nouvelles explorations de la qualité des spermatozoïdes dans la prise en charge du couple infertile?**  
Nathalie Rives (Rouen)

11h15-12h30 : **Prise en charge et bilan d'un homme infertile. Nouvelles causes génétiques d'infertilité masculine: nouvelle physiologie, nouvelles thérapeutiques.**  
Ingrid Plotton (Lyon)

*Pause déjeuner*

13h30 -15h00 : **Génétique du développement et de la différenciation sexuelle.**  
Eric Pailhoux (INRA Jouy en Josas).

15h00-17h00: **Prise en charge prénatale des anomalies du développement sexuel.**  
Yves Morel (Lyon)  
**Génétique des ambiguïtés sexuelles chez l'enfant. Cas cliniques et discussion.**  
Yves Morel (Lyon)

## SEMAINE 3

*Les cours de lundi à mercredi se feront par visioconférence*

### Lundi 14 juin

- 9h00 - 11h30: **Gènes et environnement: endométriose, ovaires polykystiques.**  
Hervé Fernandez (Paris Sud)  
Sophie Jonard (Lille)
- 11h30-12h30 : **Chromatine et modifications épigénétiques durant le développement précoce chez les mammifères et durant la grossesse.**  
Anne Gabory (INRA, Jouy en Josas)

### Pause déjeuner

- 13h30-15H00 : **Syndrome de Turner et fertilité: recommandations pour la prise en charge avant et après la grossesse**  
Nicolas Chevalier (Nice)
- 15h00-17h00 : **Législation Européenne et Aide Médicale à la Procréation. Le don d'ovocytes en France. Mise en œuvre. Cas cliniques en pathologie génétique.**  
Hélène Letur (Sorbonne Université)

### Mardi 15 juin

- 9h00-11h00 : **Préservation de la fertilité chez la femme: évolution des indications et des techniques : cortex ovarien, ovocytes. Greffe de tissu ovarien et Folliculogénèse in vitro : mythe ou réalité. Application aux insuffisances ovariennes primitives.**  
Célia Ravel (Rennes)
- 11h00-12h00 : **Préservation de la fertilité chez l'homme: indications et techniques.**  
Anne Le Bras Mayeur (Paris Saclay)

### Pause déjeuner

- 13h00-14h30 : **Syndrome de Klinefelter: prise en charge de l'enfance à l'âge adulte. Indications et bilan de la préservation de la fertilité.**  
Nathalie Rives (Rouen)
- 14h30-16h00 : **Méthodes invasives et non invasives d'évaluation de la compétence embryonnaire.**  
Paul Barriere (Nantes)
- 16h00-17h30 : **Dépistage génétique préconceptionnel des hétérozygotes pour des maladies sévères récessives de l'enfant suivant les groupes ethniques. Réflexion autour des donneurs de gamètes.**  
Laurence Lohmann-Philizot, (Laboratoire Cerba)

### Mercredi 16 juin

- 9h00-10h15 : **Le placenta: modifications phénotypiques et and épigénétiques induites par les techniques d'AMP.**  
Patricia Fauque (Dijon)
- 10h15-11h30 : **Peut-on produire des spermatozoïdes humains in vitro?**  
Philippe Durand (Kallistem, Lyon)

11h30-13h00 : **Aspects éthiques et médicaux des modifications ciblées du génome (système CRISPR-Cas9) des cellules germinales et de l'embryon humains.**

**Jeudi 17 juin**

*Les cours auront lieu en salle ED6 au 4ème niveau*

11h30-13h00 : **Lois de Bioéthique en Génétique et Reproduction**  
Jean-François Delfraissy (Paris Sud)

**Pause déjeuner**

14h00-15h30 : **Cellules souches et thérapie cellulaire.**  
Anne Lise Bennaceur (Paris Sud)

15h30-17h00 : **Les ovaires comme source de cellules souches : des ovocytes tout au long de la vie reproductive de la femme ?**  
Marine Poulain (UVSQ)

**Vendredi 18 juin**

*Salle Alagille 2, Bâtiment Alagille 6<sup>ème</sup> niveau, Hôpital Bicêtre*

**Examen 8h30-17h: Soutenance orale du Mémoire**