

## CESU Endocrinopathies et génétiques – Année 2022-2023

Grâce à des intervenants nationaux et internationaux experts dans leurs domaines, le CESU Endocrinopathies et Génétique a pour vocation de mettre à jour les connaissances en constante évolution concernant l'endocrinologie via le prisme de la génétique.

Le CESU Endocrinopathies et génétique / Session 2022-2023 sera assuré principalement en distanciel, basé sur 2 journées en présentiel (Faculté de médecine de Marseille, Aix Marseille Université), 3 x 2 jours de webinaires et un ensemble de cours enregistrés et mis en ligne sur une plateforme accessible aux étudiants.

Nous insistons sur le fait que ce CESU ne reprend pas les bases cliniques/thérapeutiques des pathologies présentées dans le cadre de ce CESU : il est donc indispensable d'avoir des bases en endocrinologie pour pouvoir s'inscrire à ce CESU (la lettre de motivation pour l'inscription devra préciser le parcours effectué jusqu'à l'inscription).

### Contacts et autorisation d'inscriptions

Prof. Frédéric CASTINETTI (Endocrinologie) (frederic.castinetti@ap-hm.fr)

Prof. Anne BARLIER (Biologie moléculaire)

Prof. Thierry BRUE (Endocrinologie)

Dr Thomas CUNY (Endocrinologie)

Dr Pauline ROMANET (Biologie moléculaire)

Secrétaire : Mme Stéphanie BASSI (stephanie.bassi@ap-hm.fr)

Durée : 1 an

### Public concerné :

- 3<sup>e</sup> cycle des études de médecine en cours : internes en endocrinologie à partir de la 4<sup>ème</sup> année/docteurs juniors/CCA/post-internat ; génétique, biochimie, biologie moléculaire
- Médecins ayant validé un DES de médecine générale ou spécialisée, ou équivalent pour les ressortissants étrangers francophones
- Médecins avec DES/CES endocrinologie, génétique, gynécologie, oncologie et médecin généraliste
- Conseillers en génétique sur dérogation (lettre de motivation)
- Psychologues de centres de génétique sur dérogation (lettre de motivation et demande du responsable du Centre de génétique)

Nombre d'inscriptions limité à 20 étudiants/an

Lien page d'inscription Université : <https://umfcs.univ-amu.fr/notre-catalogue/par-type-de-formation/formations-diplomantes/endocrinopathies-et-genetique>

Mise en ligne des cours (ne faisant pas l'objet de webinaires) à partir de début décembre 2022.

**A- Journée présentielle : Ethique et Génétique (coordination P. Le Coz / F. Castinetti) :  
Jeudi 5 janvier 2023 10h- 17h**

Espace éthique méditerranéen, Hopital de la Timone

**B- Module 1 : Introduction à la génétique  
Mercredi 18 janvier – Jeudi 19 janvier 2023 (distanciel) : Généralités sur la génétique**

**1. Webinaires**

Jour 1 : Mercredi 18 janvier

8h30 – 10h30 : Dr Mougel : Introduction à la médecine moléculaire

10h45 – 12h15 : Dr Magdinier : Perspectives en reprogrammation

14h-15h30 : T. Fauquier : Reprogrammation : L'exemple de l'hypophyse

16h – 18h00 : Pr Krahn : Anomalies génétiques à l'échelle des gènes et des chromosomes

Jour 2 : Jeudi 19 janvier

8h30 – 10h30 : Dr Romanet : TD Initiation à l'interprétation de variants

10h45 – 12h45 : Dr Zattara : Consultation de dépistage, consultation d'annonce en génétique

**C- Modules 2-3 : Hypophyse et surrénales / NEM1  
Mercredi 5 – Jeudi 6 avril 2023 (distanciel)**

**1. Webinaires**

**Jour 1 : Mercredi 5 avril**

8h30 – 10h30 : A. Beckers : Génétique des tumeurs hypophysaires

11h-12h30 : G. Raverot : Génétiques et tumeurs hypophysaires agressives

13h30 – 14h30 : P. Chanson : Mc Cune Albright

14h30 – 16h30 : A. Tabarin : NEM1

17h – 18h : *Confrontations cliniques/génétiques NEM1/Hypophyse (P. Romanet / T. Brue/ T.Cuny)*

**Jour 2 : Jeudi 6 avril**

8h30 – 10h30 : J. Bertherat : Carney et corticosurrénale

10h45 – 12h45 : S. Richard : VHL

14h – 16h : F. Castinetti : NEM2

16h30 – 18h : *Confrontations cliniques/génétique NEM2/Pheo-PGL (A. Barlier / F. Castinetti)*

**D- Modules 4-5 : Résistance et pédiatrie  
Mercredi 31 mai – Jeudi 1er juin 2023 (distanciel)**

**1. Webinaires**

**Jour 1 : Mercredi 31 mai**

8h30 – 10h30 : Pr Rodien : Résistance aux hormones thyroïdiennes

10h45 – 12h45 : Pr Linglart : PseudohypoPTH

14h – 16h : Pr Vigouroux : Lipodystrophies

16h15-17h30 : *Confrontations cliniques/génétiques Calcium (P. Romanet/T. Cuny)*

**Jour 2 : Jeudi 1<sup>er</sup> juin**

8h30 – 10h30 : Pr Young : Hypogonadisme hypogonadotrope

11h – 12h30 : Pr Reynaud : Déficits hypophysaires constitutionnels

14h -17h : Pr Tardy : Génétique des Blocs enzymatiques surrénaliens

**E- TD et évaluation finale mardi 20 juin 2023 EN PRESENTIEL : 10h – 17h**

- 10h – 12h30 : Confrontations cliniques et génétiques (F. Castinetti/A. Barlier/P. Romanet/T. Brue/T. Cuny)
- 14h-15h30 : Évaluation finale
- 15h30 – 16h : Retours d'expérience sur le CESU