

# DIU ONCOGENETIQUE

Responsables : N. Soufir, Docteur (Paris 7), D. Stoppa-Lyonnet, Professeur (Paris 5), R. Benamouzig, Professeur (Paris 13)

## Objectifs

Acquérir une formation en oncogénétique clinique et une expertise dans le diagnostic moléculaire de la prédisposition génétique au cancer. Savoir Qui adresser en consultation d'oncogénétique - Savoir organiser une consultation d'oncogénétique - Connaître les principales formes de prédisposition génétique au cancer - Connaître la législation en matière d'oncogénétique - Distinguer prédisposition monogénique et prédisposition multifactorielle - Connaître les principaux gènes impliqués, leur rôle et mode d'action - Connaître les modalités et les principales techniques du diagnostic moléculaire - Connaître les modalités de prises en charge des familles prédisposées au cancer.

## Publics

Médecins généralistes, généticiens, médecins spécialistes concernés par l'oncogénétique (cancérologues, gastroentérologues, gynécologues, dermatologues, urologues, endocrinologues, néphrologues, chirurgiens, anatomopathologistes, neurologues...), pharmaciens, médecins biologistes, vétérinaires ou étudiants de ces disciplines, ainsi qu'aux scientifiques, psychologues, futurs conseillers en génétique.

**Pré-requis : M1 de Génétique ou de Biologie et/ou thèse de médecine ou de pharmacie, et/ou diplôme de conseiller en génétique ou de psychologue**

## Programme

**Module 1** : oncogénétique générale (1)

**Module 2** : oncogénétique générale (2)

**Module 3** : Oncogénétique spécialisée (1)

**Module 4** : Oncogénétique spécialisée (2)

**Module 5** : Module pratique portant sur des exemples concrets avec mise en situation

**Durée** : 117 heures réparties sur 5 modules d'environ 23 heures réparties sur 2 à 3 jours en fin de semaine

**Inscriptions limitées à 80 candidats**

## Procédure d'inscription

**Site internet** : <http://www.medecine.univ-paris-diderot.fr/index.php/formation-continue/du-et-diu/322-oncogenetique->

**Les pré-inscriptions** (fiche téléchargeable ) sont reçues **de début mai à début octobre** auprès du Docteur Nadem SOUFIR - Laboratoire de Biochimie Hormonale et Génétique - Hôpital Bichat Claude Bernard - 46 rue Henri Huchard - 75018 Paris - Tel : 01.40.25.88.51 - Fax: 01 40 25 87 85 - e.mail nadem.soufir@bch.aphp.fr

## Les inscriptions administratives

### **Pour recevoir un dossier administratif, deux possibilités s'offrent à vous :**

1°) Il vous sera ADRESSE par voie postale

2°) **Télécharger** ce dossier (4 pages) (dossier téléchargeable ) et suivre la procédure

« **validation de votre inscription** »

### Validation de votre inscription

(liste téléchargeable )

### **Bureau ouvert du lundi au vendredi de 13 h. à 16 h.**

Faculté de Médecine Paris Diderot Paris 7 - Site Bichat - Bureau des DU/DIU/

Capacités - 1<sup>er</sup> étage - 16, rue Henri Huchard - 75018 Paris - Tel.

01.57.27.74.35/36/37 - Fax : 01.57.27.74.38

### **Droits d'inscription :**

|                                     |   | <b>Droits complémentaires<br/>+ droits de base (235,57 €<br/>pour 2009/2010 (*)</b> |
|-------------------------------------|---|---|
| <b>Formation initiale</b>           | Internes, AFS/AFSA, chefs de clinique, AHU, médecins ou professionnels de la santé diplômés depuis moins de 3 ans   | <b>1 chèque global de :<br/>750 €</b>   |
| <b>Formation continue</b>           | Médecins ou professionnels diplômés depuis plus de 3 ans  | 1 chèque de 235,57 €<br>+ 1 chèque de <b>950 €</b>                                  |
| <b>Formation continue employeur</b> | Joindre <b>IMPERATIVEMENT</b> la prise en charge avec le n° SIRET (Télécharger la prise en charge)<br><b>Pour information le montant des droits complémentaires s'élève à 1.100 €</b> | 1 chèque de 235,57 €  |

**Chèque libellé à l'ordre de l'agent comptable de l'université Paris Diderot Paris 7**

**(\*) Réactualisé chaque année début juillet par arrêté ministériel**

# Programme détaillé

## *Premier module*

- Cycle cellulaire. Les Gènes suppresseurs de tumeurs
- Apoptose, autophagie et cancer.
- Les grandes voies de transduction du signal mitotique
- Méthylation de l'ADN. Empreinte parentale. BWS
- Gènes impliqués dans le stress oxydatif et cancers
- Les principaux systèmes de réparation de l'ADN : applications à l'oncogénétique
  - \* Système NER, système de réparation des mésappariements
  - \* Système BER et cassures double brin

## *Deuxième module*

- Gènes de Réponse Immunitaire et Cancer
- Virus et Cancer- tumeur de MERCKEL
- Prédisposition génétique monofactorielle et multifactorielle. Epidémiologie génétique
- Mutagenèse environnementale et l'exemple de la susceptibilité au cancer du poumon
- Pharmacogénétique et cancers
  - \* Pharmacogénomique somatique. Thérapie ciblée. L'exemple de la voie des MAP Kinases
  - \* Pharmacogénétique constitutionnelle.
- Le diagnostic moléculaire en oncogénétique. Modalités pratiques.
- Principales méthodes de détection des mutations
- Pathologie moléculaire. Les différents types de mutations. Le cas particulier des UV et des mutations d'épissage

## *Troisième module*

- Syndrome de Li Fraumeni
- Rétinoblastome familial (RB)
- Prédisposition au cancer du côlon sans polyposes
- Polyposes digestives (APC, MYH, SMAD)
- Prédisposition au cancer du pancréas. Prédisposition au Cancer de l'Estomac.
- Tumeurs bénignes et malignes du foie
- Prédisposition aux cancers urologiques et néphrologiques
  - \* Prédisposition au cancer de la prostate. Cancer du testicule
  - \* Prédisposition au cancer du Rein. VHL, BHD (FLCN), CMET, léiomyomatose (FH).
  - \* Tumeur de Wilms. Mosaic variegated Aneuploidy
- Prédisposition aux cancers du système endocrine
  - \* Néoplasies endocriniennes multiples. MEN1 (Menine), MEN2 (RET)
  - \* Paragangliomes, GIST, mastocytoses
  - \* Syndrome de Carney complex, acromégalie familiale, McCune-Albright

## *Quatrième module*

- Prédisposition au mélanome cutané.
- Prédisposition aux cancers cutanés non mélaniques
- Prédisposition aux cancers du sein et de l'ovaire. Les gènes *BRCA1*, *BRCA2* et autres
- Prédisposition aux tumeurs du système neurologiques
  - \* Neurofibromatose de type (NF1)

- \* Prédilection au Neuroblastome
- \* Prédilection au médulloblastome et prédilection aux tumeurs rhabdoïdes
- Exostoses Multiples héréditaires (enchondromatose)
- Syndromes myéloprolifératifs.
- Anomalies de la réparation de l'ADN
  - \* Maladie de Fanconi, dyskératose congénitale et autres
  - \* Ataxie téléangiectasie et syndromes apparentés
  - \* Anomalies DNA hélicases : Bloom, Werner, Rapadilino-Rothmund-Thomson
  - \* Xeroderma pigmentosum et syndromes associés (Cockayne, TTD)

### *Cinquième module*

- Syndromes de prédilection d'expression pléiotropique:
  - \* Maladie de Cowden (PTEN)
  - \* Neurofibromatose de type 1 - maladie de Recklinghausen (NF1)
  - \* Syndrome de Costello, syndrome de Noonan, mutations constitutionnelles de la voie RAS
  - \* Sclérose tubéreuse de Bourneville (TSC, TSC)
  - \* Syndromes d'avance staturo-pondérale: Syndrome de BECKWITH-WIEDEMANN, syndrome de Sotos fetal gross disorder et autres syndromes hypertrophiques
- HNPCC et Polyposes
- Cancer du sein
- Génomatoses
- Accompagnement psychologique et prédilection au cancer
- Place du diagnostic prénatal, de l'interruption médicale de Grossesse, et du diagnostic pré-implantatoire