



## Fiche du programme 48811500002

de l'organisme Société Française de Foetopathologie SOFFOET

### Descriptif du programme:

Référence Programme OGDPC	48811500002
Titre du programme	Les microcéphalies
Référence organisme	4881
Lien sur votre site: <a href="http://soffoet.fr">http://</a>	<a href="http://soffoet.fr">soffoet.fr</a>

Catégories professionnelles :

#### 1. Médecin

- Anatomie-cytologie-pathologique
- Biologie médicale / Médecin biologiste
- Génétique médicale
- Gynécologie médicale
- Gynécologie médicale et obstétrique
- Gynécologie obstétrique / Obstétrique
- Neurologie
- Neuropsychiatrie
- Pédiatrie
- Radiodiagnostic et imagerie médicale

Orientation

#### 1. Orientation n° 1 : contribuer à l'amélioration de la prise en charge des patients. S'inscrivent dans cette orientation les programmes de développement professionnel continu ayant notamment pour objectifs

- la connaissance de l'état de santé de la patientèle et/ou de la population vivant sur le territoire où le professionnel exerce
- l'optimisation des stratégies diagnostiques et thérapeutiques dans les pathologies aiguës et chroniques
- les programmes d'études cliniques et épidémiologiques visant à évaluer des pratiques et à actualiser et/ou compléter des recommandations de bonne pratique clinique

Type de programme	présentiel
-------------------	------------

Méthodes

#### 1. Pédagogique ou cognitive

\* En groupe

° Formation présentielle (congrès scientifique, séminaire, colloque, journée, atelier, formation interactive, formation universitaire...)

## 2. Analyse des pratiques

\* *Revue de dossiers et analyse de cas*

° Réunions de concertation pluridisciplinaire

Mode d'exercice du participant	Libéral Salarié CDS
Année de début du programme	2015
Durée	Annuelle
Résumé (500 caractères max.)	<p>La microcéphalie est l'anomalie de développement cérébral la plus fréquente chez l'enfant, mais également celle dont les conséquences fonctionnelles cognitives et neurologiques sont les plus difficiles à apprécier. Après la naissance et au cours de l'enfance, l'efficacité intellectuelle peut varier de déficience intellectuelle profonde avec handicap intellectuel et/ou moteur lourd, à des valeurs subnormales. Lorsque celle-ci est décelée en période anténatale, le pronostic est encore plus difficile à évaluer et il n'y a aucune donnée bibliographique sur les critères pronostiques anténataux des microcéphalies primitives. De plus, le diagnostic moléculaire, conduit uniquement dans le cadre de la recherche, ne permet d'identifier la cause de la microcéphalie que dans moins de 40% des cas et est rarement accessible dans le temps de la grossesse. Tout l'enjeu du conseil génétique qui conduira ou non à une proposition d'interruption médicale de grossesse repose actuellement exclusivement sur l'évaluation de critères de gravité mesurables en anténatal, c'est-à-dire via l'imagerie de la microcéphalie (limité à la mesure du diamètre bipariétal par rapport à des fœtus du même terme). La thématique "Microcéphalies" de cette journée a pour but de faire une synthèse des données récentes concernant les formes à révélation anténatale, qui seront abordées sous plusieurs angles: rappels sur le développement de la gyration et ses mécanismes de constitution, e proposition d'une classification morphologique des microcéphalies, en rappelant les diverses causes: secondaires (environnementales), vasculaires, métaboliques, cytogénétiques, enfin primitives. Si l'on exclut les étiologies environnementales, vasculaires, métaboliques et cytogénétiques, il faut s'attacher à rechercher des éléments en faveur d'une pathologie syndromique (quelques exemples seront abordés). En cas de négativité du bilan, il s'agit alors d'une microcéphalie isolée à début précoce dite primitive d'origine génétique qui requiert un conseil génétique délivré aux</p>

parents sur la base de l'expertise coordonnée de généticiens, neuropédiatres, radiologues, foetopathologistes, neuropathologistes et biologistes moléculaires. Il peut s'agir soit d'une microcéphalie par mutation d'un gène impliqué dans la migration et la différenciation des neurones (un exposé est consacré à ce groupe de pathologies), soit une microcéphalie dite primitive autosomique récessive ou MCPH, (un autre exposé est consacré à ce type de pathologie). Les MCPH sont liées à des mutations dans 13 gènes impliqués dans la multiplication des cellules du neuroépithélium, dont 8 responsables de nanismes microcéphaliques qui appartiennent au même spectre phénotypique et partagent des mutations dans les mêmes gènes. Certains génotypes sont d'ores et déjà connus comme étant de mauvais pronostic. L'analyse morphologique et histologique de ces fœtus sur les 2 dernières années a permis de réaliser une classification neuropathologique à visée pronostique qui n'est pour l'instant pas corrélée au génotype.

Recommandation de l'organisme	
Pré-requis	
Nombre d'étapes	2
Concepteur du programme	Professeur LAQUERRIERE Annie
Nombre total prévisionnel de participants au programme	100
Prix de vente du programme pour un participant :	50 €
<b>Forfaits</b>	
<b>Du</b>	<b>Au</b>
	<b>Coût total pour l'OGDPC pour un participant</b>
	<b>Forfait versé par l'OGDPC pour l'organisme</b>
	<b>Forfait versé par l'OGDPC pour le praticien</b>
01/01/2013	31/12/2013
01/01/2014	31/12/2014
01/01/2015	31/12/2015
Nombre de participants maxi par session	100

### Les étapes:

Etape 1			
Format	Présentiel	Durée (en jours)	0.5
Titre	Acquisition et/ou perfectionnement des connaissances et des compétences		
Description	Présentations de l'état actuel des connaissances concernant le diagnostic et la prise en charge des microcéphalies		

Etape 2			
Format	Présentiel	Durée (en jours)	0.5
Titre	Evaluation des pratiques professionnelles concernant la prise en charge des microcéphalies		
Description	Analyses de cas cliniques et méthodologies utilisées.		