



# Aspects développementaux et génétiques des fentes labio palatines

## PERSONNES CONCERNÉES

Ce stage court s'adressera à des professionnels de santé diplômés, exerçant prioritairement dans un contexte hospitalier, public ou privé. Il est ouvert aux différentes spécialités concernées: médecins (quelle que soit leur spécialité), chirurgiens-dentistes, internes des différentes spécialités concernées, orthophonistes, sages-femmes, psychologues et infirmières. Il est également destiné aux personnes titulaires d'un diplôme étranger permettant l'exercice de ces mêmes disciplines dans le pays qui l'a délivré.

## CONDITIONS D'ACCÈS ET PRÉ-REQUIS

Professionnels de santé diplômés. Connaissances en embryologie du massif facial.

## PRÉSENTATION ET OBJECTIFS

Cette formation a pour but de compléter ou de mettre à jour les connaissances des spécialistes concernés en définissant les grandes lignes de l'origine génétique de cette malformation congénitale.

## COMPÉTENCES À L'ISSUE DE LA FORMATION

- > Réaliser un phénotypage clinique précis d'une anomalie de fusion des bourgeons faciaux
- > Connaître la pathogenèse moléculaire des FLP
- > Connaître les stratégies d'exploration génétique dans le domaine des FLP (analyses de liaison génétique, séquençage, Genome Wide analysis..)
- > Discuter le diagnostic différentiel entre une forme isolée et syndromique de FLP
- > Discuter le diagnostic différentiel entre les différentes anomalies de fusion des bourgeons faciaux (kystes et fistules de la face, kyste embryonnaire, fente faciale..)
- > Identifier les modes de transmission intra-familiale et d'adresser un patient en génétique médicale
- > Participer à une consultation multi-disciplinaire de la face
- > Connaître les mécanismes étiologiques moléculaires et développementaux impliqués dans les FLP
- > Différencier des principaux gènes et polymorphismes génétiques identifiés dans l'étiologie des FLP
- > Décrire les différents syndromes présentant dans leur tableau clinique une FLP et pour lesquels un gène étiologique a été identifié

## PROGRAMME

- > Morphogenèse et confluence des bourgeons faciaux : aspects normaux et pathologiques (évolution des bourgeons faciaux et du système branchial)
- > Génétique : Polymorphismes génétiques et gènes impliqués dans l'étiologie moléculaire des FLP (méthodes d'exploration moléculaire appliquées à la génétique des FLP, études sur jumeaux monozygotes)
- > Mécanismes d'interaction gène-environnement et FLP
- > FLP isolées : aspects cliniques et génétiques (polymorphismes de susceptibilité, gènes et loci chromosomiques candidats : IRF6, MTHFR, MSX1, TGF $\beta$ 3, TBX22, PVRL1..)
- > FLP syndromiques : aspects cliniques et génétiques (micro-délétion 22q11, syndrome de Van der Woude, FLP liée à l'X, séquence de Pierre Robin, craniosynostoses..)

## MÉTHODES PÉDAGOGIQUES

Enseignements théoriques et enseignements pratiques

## ORGANISATION DE L'ENSEIGNEMENT À DISTANCE

Les sessions de formation à distance se déroulent sur la plateforme digitalUni développée spécifiquement pour la formation continue. Elle privilégie l'accompagnement et l'assistance pédagogique et technique.

Les sessions impliqueront de la part du stagiaire :

- > la participation à des réunions en classe virtuelle : cours en direct avec micro et webcam pour favoriser le tutorat à distance
- > la réalisation de travaux à partir de ressources numériques, d'audiocours, de quizz, de travail collaboratif selon un planning défini (disponible sur simple demande. Un protocole individuel de formation est remis avant le démarrage de la formation)

Il convient de disposer d'une bonne connexion internet et de prévoir un temps d'appropriation des outils dédiés à l'enseignement à distance (module de formation à l'utilisation de la plateforme classe virtuelle de test et liste des pré-requis techniques mise à disposition avant le démarrage de la formation).

## RESPONSABLES SCIENTIFIQUES

Mme Agnès BLOCH-ZUPAN, Professeur des Universités Praticien Hospitalier, Faculté de Chirurgie Dentaire, Université de Strasbourg, Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires, Pôle de médecine et de chirurgie bucco-dentaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.  
Courriel : agnes-bloch-zupan@chru-strasbourg.fr

M. François CLAUSS, Professeur des Universités Praticien Hospitalier, Département d'odontologie pédiatrique, Faculté de Chirurgie Dentaire, Université de Strasbourg, CRMR O-Rares.  
Courriel : francois.clauss@chru-strasbourg.fr

M. Bruno GROLLEMUND, Praticien Hospitalier au Département d'orthopédie dento-faciale du Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaire, et au Service de chirurgie maxillo-faciale et au Service de chirurgie plastique et esthétique du Pôle de maxillo-faciale des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg. Référent orthodontie du Centre de Compétence des fentes et malformations faciales de Strasbourg (MAFACE) et du Centre de Référence des Maladies Rares Orales et dentaires (O-Rares). Vice président de l'Association Francophone des Fentes Faciales.  
Courriel : bruno.grollemund@chru-strasbourg.fr

## INTERVENANTS

Dr Yves ALEMBIK, Service de Génétique Médicale, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

## MODULE DE DIPLÔME

**Durée : 3 jours (21 heures d'enseignement à distance)**

**En 2019**

Référence : NMR18-0650A  
du 23 avril 2019  
au 03 mai 2019

**Tarif**

1007 €  
876 € Dans le cadre d'un parcours Pass'Compétences

**Lieu**

A distance

**Renseignements et inscriptions**

Nathalie Meyer  
Tél : 03 68 85 49 28  
Sauf le mercredi  
Fax : 03 68 85 49 29  
n.meyer@unistra.fr

**Nature et sanction de la formation**

Cette formation constitue une action d'adaptation et de développement des compétences. Elle donne lieu à la délivrance d'une attestation de participation. Une évaluation en fin de formation permet de mesurer la satisfaction des stagiaires ainsi que l'atteinte des objectifs de formation (connaissances, compétences, adhésion, confiance) selon les niveaux 1 et 2 du modèle d'évaluation de l'efficacité des formations Kirkpatrick.

**Pass'Compétences Universitaire**

Ce stage constitue un module du Diplôme d'Université : Fentes labio palatines. Chaque module de ce diplôme peut être suivi et validé séparément, permettant ainsi d'obtenir le diplôme en 2 à 5 ans. Un Pass'Compétences Universitaire sera remis à l'issue de chaque module et permettra de suivre l'évolution du parcours personnalisé.