

Maladies Rares du Neurodéveloppement : syndromes génétiques, phénotype comportemental et comorbidités psychiatriques



Programme prévisionnel

Cette formation propose une introduction complète aux maladies rares du neurodéveloppement, en s'appuyant sur le PNMR-4 et sur une compréhension des origines génétiques. Un panorama des principaux syndromes sera présenté, incluant la prévalence, les manifestations cliniques, les profils cognitifs ainsi que l'expression psychiatrique de ces maladies rares (avec un focus sur le cas de la schizophrénie très précoce et le diagnostic différentiel). La formation vise à renforcer la capacité des professionnels à repérer et comprendre ces situations et fournira aux professionnels des ressources et outils pour mieux accompagner ces cas complexes.

JOURNÉE 1

Organisation nationale, filières maladies rares et bases génétiques

- PNMR-4 : organisation, missions, enjeux nationaux
- Présentation de la filière DéfiScience et de ses 6 réseaux
- Définition d'une maladie rare (prévalence, conséquences etc)
- Origines génétiques : mutations, CNV, anomalies chromosomiques

Syndromes génétiques, profils développementaux et troubles associés

- Panorama des différents syndromes : Down, X-fragile, Prader-Willi, Angelman, Smith-Magenis, ADNP, Joubert, Rett, Coffin-Siris etc
- Pour chaque syndrome :
 - Prévalence, profil neurodéveloppemental et cognitif, psychopathologie
 - Vidéos / témoignages

JOURNÉE 2

Syndromes génétiques, profils développementaux et troubles associés (suite et cas cliniques)

- Panorama des différents syndromes : Down, X-fragile, Prader-Willi, Angelman, Smith-Magenis, ADNP, Joubert, Rett, Coffin-Siris etc
- Pour chaque syndrome :
 - Prévalence, profil neurodéveloppemental et cognitif, psychopathologie
 - Vidéos / témoignages
- Analyse de cas cliniques en groupe

Schizophrénie très précoce : symptomatologie clinique et diagnostic différentiel

- Signes cliniques précoces et différences avec la schizophrénie adulte
- Evaluation clinique
- Facteurs génétiques connus
- Diagnostic différentiel et comorbidités

Objectifs

- Identifier le cadre national des maladies rares
- Caractériser les principaux syndromes génétiques : manifestations cliniques, profils cognitifs et besoins spécifiques
- Repérer les vulnérabilités psychiatriques associées aux maladies rares
- Affiner le diagnostic différentiel, notamment dans le cas des schizophrénies très précoces

Publics

Educateur(trice) spécialisé(e)
Ergothérapeute Infirmier(e) Médecin
Orthophoniste Orthoptiste Psychologue /
Neuropsychologue Psychomotricien(ne)

Pré-requis

Pré-requis :
Connaitre les TND

Dates & lieux

Durée

2 jours / 14 heures

Tarifs

Etablissement : 565 €
Individuel : 500 €

Intervenants (prévisionnel)

COSTINI Orianne

Coordinatrice scientifique Oct-Opus
Formations, Docteure en Psychologie,
Psychologue spécialisée en
neuropsychologie, Centre De Référence
Des Troubles Des Apprentissages (CERTA)
Hôpitaux Pédiatriques De Nice CHU-
LENVAL