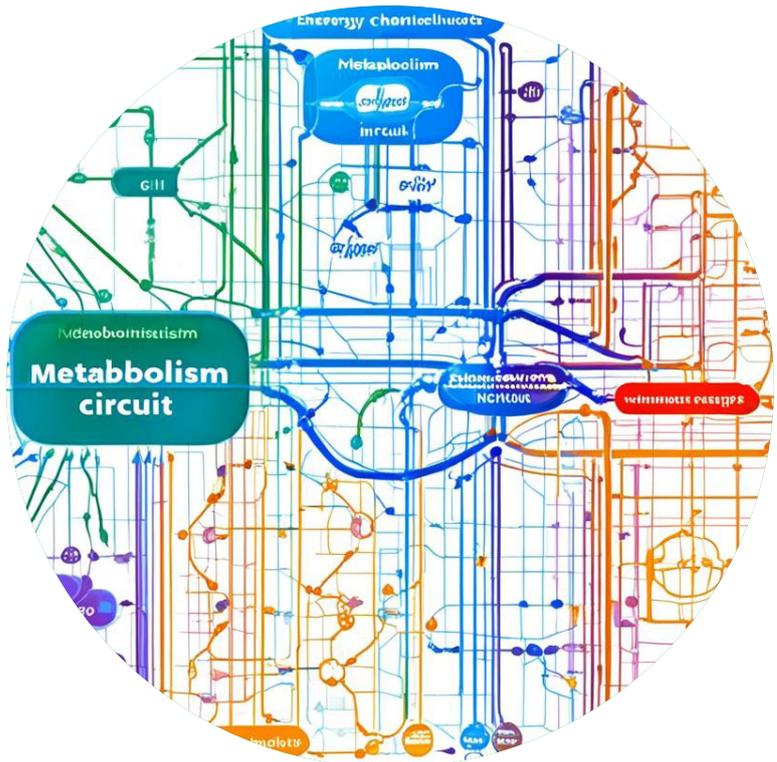


# Maladies héréditaires du métabolisme

université  
PARIS-SACLAY

FACULTÉ DE  
PHARMACIE



# Présentation

## CONTEXTE

**Unique diplôme de troisième cycle totalement dédiée aux maladies métaboliques, cette formation comporte une option clinique et une option biologique.**

La partie théorique est commune et représente 110 heures regroupées en 4 modules de 2 jours et deux modules de 2,5 jours. Chaque module est sous la responsabilité de deux enseignants (un clinicien et un biologiste) chargés de l'organisation en relation avec la Commission de Coordination.

Le stage pratique (minimum 6 semaines à temps plein ou un semestre de DES) sera fonction de l'option choisie. Il est réalisé obligatoirement dans un service (option clinique) ou dans un laboratoire (option biologique), appartenant à l'un des Centres de Référence pour les Maladies Héréditaires du Métabolisme.

## OBJECTIFS PROFESSIONNELS

**Assurer une formation de base pour cliniciens ou biologistes sur les maladies héréditaires du métabolisme dans leurs aspects génétiques, physiopathologiques, diagnostiques et thérapeutiques :**

- Conduire à bien le diagnostic des maladies héréditaires du métabolisme,
- Réaliser ces analyses, savoir les interpréter et réaliser des prestations de conseil biologique (pour les biologistes),
- Prendre en charge les patients en relation avec les diététiciens et les biologistes pour assurer le meilleur suivi des patients (pour les cliniciens),
- Connaître les mécanismes physiopathologiques,
- Prescrire les examens nécessaires à ce diagnostic,
- Faire la synthèse de ces résultats pour aboutir au diagnostic (pour les cliniciens).

# Responsables de la formation

**Jean-François BENOIST**- PU.PH. biologiste  
jean-francois.benoist@universite-paris-saclay.fr

**Pascale DELONLAY**, PU.PH. clinicien  
pascale.delonlay@u-paris.fr

# Publics concernés

### Option clinique :

- Docteur en Médecine,
- DES en cours (validation d'au moins 3 semestres),
- Étudiants étrangers (validation d'au moins 2 années).

### Option biologie :

- Docteur en Pharmacie,
- Docteur en Médecine,
- DES en cours (validation d'au moins 3 semestres),
- Étudiants étrangers (validation d'au moins 2 années).

## Dates

**DE NOVEMBRE 2025 À JUIN 2026**

## Lieu

**Paris - Faculté de Médecine de Necker Enfants Malades ou site Cochin/les cordeliers**

# Programme

## MODULES 0 et 1 (3 jours)

### Introduction (module 0) – métabolisme des acides aminés et des peptides (module 1).

- Classification des MHM & bases cliniques,
- Bases des traitements diététiques,
- Bases biochimiques et génétiques du diagnostic des maladies métaboliques,
- Anomalies du métabolisme de de la phénylalanine et de la tyrosine (PCU...),
- Anomalies du métabolisme des acides aminés souffrés (Homocystinurie...),
- Anomalies du métabolisme des acides aminés ramifiés (Leucinose...),
- Anomalies du cycle de l'urée.

## MODULE 2 (2 jours)

### Aciduries organiques et maladies héréditaires du métabolisme des vitamines

- Diagnostic et prise en charge des aciduries organiques (AMM, AP...),
- Anomalies du métabolisme des Folates et de la cobalamine,
- Anomalies du métabolisme de la riboflavine,
- Anomalies du métabolisme de la biotine,
- Anomalies des métabolismes des vitamines liposolubles.

## MODULE 3 (2 jours)

### Anomalies du métabolisme énergétique (glucides & lipides)

- Anomalie de l'oxydation des acides gras,

- Anomalie de la cétogénèse et de la cétolyse,
- Anomalie du métabolisme des glucides (glycogénoses, galactosémie, fructosémie...),
- Hyperlactacidémies congénitales (cytopathies mitochondriales...).

## MODULE 4 (2 jours)

### Pathologies des organites cellulaires

- Pathologies lysosomales (mucopolysaccharidoses..),
- Pathologies peroxysomales,
- Pathologies du réticulum endoplasmique/Golgi.

## MODULE 5 (2 jours)

### Anomalies du métabolisme des acides nucléiques, de la créatine, des neurotransmetteurs, des métaux et de l'hème. Aciduries organiques cérébrales.

## MODULE 6 (2,5 jours)

### Module de synthèse

- Limites de l'exploration biochimique,
  - Dépistage néonatal systématique,
  - Urgences à révélation aiguë (néonatales & tardives),
  - Prise en charge thérapeutique d'urgence,
  - Présentation par organe spécifique,
  - Maladies métaboliques à l'âge adulte.
- Grossesse et maladies métaboliques.

# Modalité de contrôle des connaissances

La formation est validée sur la base des éléments suivants :

- Assiduité aux cours,
- Examens écrits et oraux,
- Stage dans un centre de référence + mémoire de stage.

Nombre minimum d'inscrits à suivre la formation : 15

# Format

- Enseignement de 110 h,
- Présentiel,
- 11 journées : habituellement les jeudis et vendredis.

## DEVENIR

Taux de réussite : 90%

Acquisition de compétences en rapport avec un projet professionnel d'évolution dans le domaine des maladies héréditaires du métabolisme.

## Candidature et inscription

\* Les tarifs ne sont pas assujettis à la TVA.  
Sous réserve de validation par le conseil d'administration de l'Université Paris-Saclay.

**De juin à octobre alternativement sur l'Université Paris-Saclay (Faculté de pharmacie) ou l'Université Paris Cité (Faculté de Médecine).**

Les dossiers doivent être transmis à l'équipe pédagogique entre juin et octobre de l'année N, pour la formation débutant en Novembre de l'année N. Après acceptation de leur candidature par les responsables de la formation, les participants doivent poursuivre leur inscription auprès du service de Formation Continue et du service Scolarité entre octobre et décembre de l'année N.

## MODALITÉS DE CANDIDATURE

**Recrutement sur dossier et entretien : CV, lettre de motivation, diplôme.**

Les candidats sont invités à faire parvenir leur dossier aux responsables de la formation : [jean-francois.benoist@universite-paris-saclay.fr](mailto:jean-francois.benoist@universite-paris-saclay.fr) et [pamela.dushime@aphp.fr](mailto:pamela.dushime@aphp.fr)

## FRAIS DE FORMATION

Auprès du Service de Formation Continue,  
Faculté de Pharmacie - Université Paris-Saclay  
Boubacar MAGASSOUBA & Dina DA SILVA  
[fc.pharmacie@universite-paris-saclay.fr](mailto:fc.pharmacie@universite-paris-saclay.fr)

1560€

1160\*

\* pour les internes

• **Pour la prise en charge individuelle de la formation et étudiant,** contactez le service formation continue

• **Possibilités de financement :** Employeur, OPCO, Pôle Emploi

Toute demande est à effectuer par le candidat lui-même en se connectant sur le site concerné.

## FRAIS UNIVERSITAIRES

Auprès du Service de la Scolarité,  
Faculté de Pharmacie - Université Paris-Saclay  
Nadine ROBETTE  
[nadine.robette@universite-paris-saclay.fr](mailto:nadine.robette@universite-paris-saclay.fr)

391€\*