

Diplôme Inter-Universitaire

Maladies héréditaires du métabolisme



FACULTÉ DE
PHARMACIE

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 de la formation



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 - jean-francois.benoist@universite-paris-saclay.fr
- + Pascale DELONLAY - 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)

Date/Lieu

Date



- + De novembre 2026 à mars 2027

Lieu



- + Paris - Faculté de Médecine de Necker Enfants Malades ou Site Cochin/Les Cordeliers

Programme



Module 0 et 1 : (3 jours)

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

Module 2 : (2 jours)

- + Aciduries organiques et maladies héréditaires du métabolisme des vitamines.

Module 3 : (2 jours)

- + Anomalies du métabolisme énergétique (glucides & lipides).

Module 4 : (2 jours)

- + Pathologies des organites cellulaires.

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.

Modalités de contrôle des connaissances



- + Obligation d'assiduité aux cours
- + Stage dans un centre de référence + mémoire de stage
- + Examens écrits et oraux

Format



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

Candidature et inscription

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 et
apolline.imbard@universite-paris-saclay.fr

Frais pédagogiques

- + Au près du Service de Formation Continue
Faculté de Pharmacie - Université Paris-Cité
formation.continue.pharma@u-paris.fr
- + Possibilités de financement : Employeur, OPCO, Pôle Emploi
Toute demande est à effectuer par le candidat lui-même en se connectant sur le site concerné.

1560€ *

Pour les entreprises et
les individuels

1160€ *

Pour les internes

Frais universitaires

- + Au près du Service de Formation Continue
Faculté de Pharmacie - Université Paris-Cité
formation.continue.pharma@u-paris.fr

398€ *

*Les tarifs ne sont pas assujettis à la TVA.