

Génétique des maladies du système nerveux (UE de S2 en mode 50% hybride sur Bordeaux et Montpellier)

	Lundi 16 mars	Mardi 17	Mercredi 18	Jeudi 19	Vendredi 20
	10h-12h	9h30-12h	10h-12h30	10h-12h30	9h-12h30
Matin	30mn Accueil et présentation de la semaine 10h-10h30 <i>Christelle Lasbleiz, Montpellier</i> <i>Giovanni Stevanin, Bordeaux</i> 1h30 (10h30-12h00) Neurométabolisme <i>Cécilia Marelli, Montpellier</i>	2h30 9h30-12h00 Neurodéveloppement: exemple des épilepsies <i>Eric Leguern, Paris</i> (déplacement Bordeaux)	2h30 10h-12h30 Pathologies des ganglions de la base: exemple des NBIA Chloé Angelini, Bordeaux	2*2h30 TD en groupe parallèle (10h-12h30 et 14h-16h30) (G1: présentation de cas cliniques sur site <i>Chloé Angelini, Bordeaux</i> <i>Cécilia Marelli, Montpellier</i>	1h 9h00-10h00 Séminaire scientifique <i>Benjamin Delprat, Montpellier</i> 1h 10h-11h Echange avec une association de malades <i>Asso Wolfram, Montpellier</i> 1h30 (11h-12h30) Conseil génétique: exemple de Huntington <i>Manon Degoutin, Bordeaux</i>
Après midi	5h00 13h-18h15 Méthodologie: Mutations, mode de transmission GWAS, CGH/MLPA, NGS, <i>Christelle Lasbleiz, Montpellier</i> Utilisation du modèle Levure en neurogénétique 1h30 Jean-Paul Lasserre (Bordeaux) Modèles animaux et limites des modèles <i>Christelle Lasbleiz, Montpellier</i>	2h 13h30-15h30 Démences: exemple de la maladie d'Alzheimer <i>Khalid El Hachimi, Paris</i> (déplacement Bordeaux) 2h00 16h00-18h00 Les maladies à expansion nucléotidique Giovanni Stevanin (Bordeaux)	4h Pathologies neuromusculaires 13h30-15h30 Ataxies et paraplégies spastiques <i>Cécilia Marelli, Montpellier</i> 16h-18h Les neuropathies <i>Anne-Sophie Lia, Limoges</i> (déplacement Bordeaux)	G2: Nomenclature des mutations, observations de données génétiques, pièges, et retour d'expérience <i>Aurélien Trimouille, Bordeaux</i> <i>Christelle Lasbleiz, Montpellier</i>	30mn 13h45-14h15 Débriefing Take-Home messages Evaluation de la formation <i>Christelle Lasbleiz, Montpellier</i> <i>Giovanni Stevanin, Bordeaux</i> 2h00 14h15-16h15 Examen (analyse article et QCM) <i>Christelle Lasbleiz, Montpellier</i> <i>Giovanni Stevanin, Bordeaux</i>
30h	13h00-18h15 6h30	13h30-18h00 6h30	13h30-18h00 6h30	14h-16h30 5h	13h45-16h15 (16h45 tiers-temps) 5h30