

# CAS

## Coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques

### Module 1

(64 périodes)

#### *« Que savoir des maladies rares et/ou génétiques ? »*

#### **Compétences prioritaires**

Agir en tant que professionnel-ressource dans l'accompagnement et la prise en charge interdisciplinaire d'une personne atteinte d'une maladie rare et/ou génétique, en considérant l'approche holistique, fondée sur des données probantes

Développer une compréhension élargie de la problématique en intégrant les données probantes associées aux maladies rares et/ou génétiques et à leur traitement et prise en charge interdisciplinaire et/ou interprofessionnelle

|               | Mardi 25 janvier 2022  | Mercredi 26 janvier 2022   | Mardi 8 février 2022                                | Mercredi 9 février 2022  |
|---------------|--|--|---|--|
| 09.00 - 09.45 | <b>Introduction du CAS / Module 1<br/>Présentation du secrétariat et<br/>consignes admin</b> | <b>Anomalies chromosomiques et<br/>mutations géniques/génomiques</b>                             | <b>Outils diagnostiques :<br/>analyses et tests</b> | <b>Concept National maladies rares &amp;<br/>kosek</b>                             |
| 09.45 – 10.30 | <b>Pourquoi un CAS pour les maladies<br/>rares ?</b>   |  |   |  |
| 11.00 – 11.45 |  |  |   |  |
| 11.45 – 12.30 | <b>Définitions générales épidémiologie<br/>Rôle des coordinateurs</b>                        | <b>Conseil génétique et annonce du<br/>diagnostic<br/>Troubles du développement intellectuel</b> | <b>Dermatogénétique</b>                             | <b>Outils d'information : Orphanet &amp;<br/>Portail romand des maladies rares</b> |
| 13.15 – 14.00 | <b>Génétique et hérédité :<br/>principes de base</b>   |  |   | <b>Ethique &amp; recherche avec l'être<br/>humain</b>                              |
| 14.00 – 14.45 |  |  |   |  |
| 15.15 – 16.00 |  |  |   |  |
| 16.00 – 16.45 |  | <b>Consignes travaux de modules</b>  | <b>Association et/ou témoignages</b>                | <b>Association et/ou témoignages</b>   |

|               | Mardi 15 mars 2022                   | Mercredi 16 mars 2022  | Mardi 12 avril 2022  | Mercredi 13 avril 2022                                  |
|---------------|--------------------------------------|--|--|---|
| 09.00 - 09.45 | <b>Malformations congénitales</b>    | <b>Déficiences sensorielles<br/>Surdité</b>  | <b>Maladies neuromusculaires</b>   | <b>Maladies neurologiques et<br/>neurodégénératives</b> |
| 09.45 – 10.30 |                                      |  |  |   |
| 11.00 – 11.45 |                                      | <b>Déficiences sensorielles<br/>Ophtalmogénétique</b>  |  |   |
| 11.45 – 12.30 | <b>Association et/ou témoignages</b> |  | <b>Association et/ou témoignages</b>   | <b>Association et/ou témoignages</b>                    |
| 13.15 – 14.00 | <b>Maladies osseuses</b>             | <b>Les approches multisensorielles<br/>pour la réhabilitation de la basse<br/>vision et de la cécité</b> | <b>Cardiogénétique</b>   | <b>Cancers héréditaires</b>                             |
| 14.00 – 14.45 |                                      | <b>Maladies métaboliques</b>   |  |   |
| 15.15 – 16.00 |                                      |  | <b>Enjeux socio-économiques et<br/>scientifiques : médicaments /recherche<br/>/ industrie pharmaceutique</b> |   |
| 16.00 – 16.45 | <b>Association et/ou témoignages</b> |  |  | <b>Clôture module 1</b>                                 |