

D.E.S DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE (CLINIQUE, CHROMOSOMIQUE ET MOLÉCULAIRE)

DUREE : QUATRE ANS

Internes nommés à compter du 1^{er} novembre 2001

I - Enseignements

(Deux cent cinquante heures environ)

A - Enseignements généraux

- Méthodologie de l'évaluation des pratiques de soins et de la recherche clinique et épidémiologique en génétique ;
- Organisation, gestion, éthique, droit et responsabilité médicale appliqués à l'exercice de la génétique.

B - Enseignements spécifiques

- Structure des chromosomes et organisation du matériel nucléaire ;
- Mécanismes cytogénétiques et moléculaires des remaniements chromosomiques constitutionnels et acquis ;
- Structure et organisation moléculaire et dynamique des génomes nucléaires et mitochondrial ;
- Gènes du développement : compréhension des mécanismes de l'embryogenèse normale et pathologique ;
- Régulation normale et pathologique de l'expression des gènes ;
- Cartographie physique et génétique ; clonage positionnel ; notions de bio-informatique ;
- Analyses de liaison et de ségrégation ;
- Transgenèse et modèles animaux ;
- Hérité mendélienne ; hérité non traditionnelle ; hérité mitochondriale ;
- Génétique moléculaire des maladies humaines constitutionnelles et acquises ;
- Caryotype normal et pathologique ; expression clinique des anomalies chromosomiques constitutionnelles ;
- Syndromologie et étiologie des syndromes malformatifs ;
- Génétique des maladies multifactorielles ;
- Génétique des populations : loi de Hardy-Weinberg, sélection, dérive génétique, déséquilibre de liaison ;
- Génétique épidémiologique ; génétique des caractères quantitatifs ;
- Conseil génétique ; calcul de risque ;
- Indication et organisation des tests génétiques, du diagnostic prénatal et du diagnostic préimplantatoire
- Dépistage néonatal et médecine prédictive ;
- Thérapeutique et prévention des maladies génétiques.

II - Formation pratique

A - 4 semestres dans des services agréés pour le DES de génétique médicale (clinique, chromosomique et moléculaire), dont 1 semestre dans un service à orientation "génétique moléculaire", 1 semestre dans un service à orientation "génétique chromosomique" et 1 semestre dans un service à orientation "génétique clinique".

3 au moins de ces semestres doivent être accomplis dans des services hospitalo-universitaires ou conventionnés. Ces semestres doivent être effectués dans au moins deux services ou départements différents.

B - 1 semestre dans un service agréé pour les DES de pédiatrie.

C - 3 semestres libres, comportant au plus 1 semestre dans un service agréé pour les DES de génétique médicale (clinique, chromosomique et moléculaire) ou de pédiatrie.