

D.E.S DE GENETIQUE MEDICALE (CLINIQUE, CHROMOSOMIQUE ET MOLÉCULAIRE)

Durée : 4 ans

I. Enseignements (environ 250h)

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,
- Transgénèse 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

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