

Maquette du DES de Génétique Médicale

DES 48 - Durée : Quatre ans.

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 - Quatre semestres
 - dont un semestre dans un service à orientation "génétique moléculaire", un semestre dans un service à orientation "génétique chromosomique" et un semestre dans un service à orientation "génétique clinique".
 - Trois 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 - Un semestre
 - dans un service agréé pour les diplômes d'études spécialisées de pédiatrie.

- C - Trois semestres
 - libres comportant au plus un semestre dans un service agréé pour les diplômes d'études spécialisées de génétique médicale (clinique, chromosomique et moléculaire) ou de pédiatrie.