DIPLÔME D'ÉTUDES SPÉCIALISÉES DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE

1. Organisation générale

1.1. Objectifs généraux de la formation :

Formation à la génétique médicale clinique et biologique.
Activité de recours en première ou deuxième intention
Pour la clinique : activité ambulatoire : consultations et hôpital de jour

1.2. Durée totale du DES :

8 semestres dont au moins 3 dans un lieu de stage avec encadrement universitaire tel que défini à l'article 1er du présent arrêté et au moins 1 dans un lieu de stage sans encadrement universitaire

1.3. Intitulé des options proposées au sein du DES :

Néant

1.4. Intitulé des formations spécialisées transversales (FST) indicatives :

Dans le cadre de son projet professionnel, et au regard des besoins de santé et de l'offre de formation, l'étudiant peut candidater à une formation spécialisée transversale (FST), notamment :
- bio-informatique médicale
- fœtopathologie
- génétique et médecine moléculaire bioclinique

2. Phase socle

2.1 Durée : 2 semestres

2.2. Enseignements hors stages :

Volume horaire :

2 demi-journées par semaine : une demi-journée en supervision et une demi-journée en autonomie (article R. 6153-2 du code de la santé publique)

Nature des enseignements :

En application de l'article 5 du présent arrêté :
- enseignement numérique : cours, cas cliniques.
- enseignement en présentiel et séances d'enseignement présentielles interactif (SEPI)

Connaissances de base dans la spécialité à acquérir :

Approfondissement des notions de génétique médicale (clinique et biologique)
L'étudiant devra en particulier connaître :

- la génétique formelle (nomenclature pour la réalisation d'un arbre généalogique, la génétique des populations, calcul de risque)

- les bases de la génétique clinique
- la notion de maladies rares, organisation nationale de la prise en charge des maladies rares
- la conduite du diagnostic génétique chez des personnes asymptomatiques
- les bases de la génétique chromosomique et de la génétique moléculaire, le fonctionnement d'un laboratoire de génétique, base des techniques de génétique biologique, connaissances et conditions d'utilisation des bases de données en génétique
- la notion de maladie complexe et son interconnexion avec les maladies rares
- les principales étiologies en fonction des grands cadres nosologiques
- la législation en génétique

Connaissances transversales à acquérir :

Les connaissances transversales à acquérir sont listées dans l'article 2 du présent arrêté.

2.3. Compétences à acquérir :

Compétences génériques et transversales à acquérir :

Approfondissement de compétences issues du deuxième cycle et acquisition de celles listées à l'article 2 du présent arrêté
En outre, l'étudiant sait interagir dans le cadre de réunions pluridisciplinaires (centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN), réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP)…).
Compétences spécifiques à la spécialité à acquérir :

Ces compétences sont d'ordre clinique, technique, transversal et comportemental, et notamment :
- annonce du diagnostic et annonce du handicap.
- expliquer un consentement en vue d'un examen des caractéristiques génétiques d'un individu
- participer et réaliser sous supervision des consultations de conseil génétique
- rédiger des résumés d'observation
- participer à des techniques d'examen de génétique biologique
- réaliser sous supervision des analyses de cytogénétique ou génétique moléculaire
- interpréter des analyses
- utiliser les bases de données en génétique (clinique et biologique)

2.4. Stages :

Stages à réaliser

- 1 stage dans un lieu (laboratoire) hospitalier agréé à titre principal en génétique médicale et ayant une activité orientée vers la génétique clinique

- 1 stage dans un lieu (laboratoire) agréé à titre principal en génétique médicale et ayant une activité orientée vers la génétique biologique (moléculaire et/ou cytogénétique)

Critères d'agrément des stages de niveau I dans la spécialité :

En sus des dispositions de l'article 34 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine, la commission d'agrément prend en compte :

- le ratio activité/encadrement
- la fréquence et la gravité des pathologies prises en charge
- les capacités d'enseignement et d'initiation à une activité scientifique sur site
- le lien avec un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
- l'accès à des réunions clinico-biologique

2.5. Evaluation :

Modalités de l'évaluation des connaissances :

Conformément à l'article 59 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine

- autoévaluation à l'aide des questions qui suivent les cours mis en ligne sur la plateforme numérique (e-enseignement et e-évaluation)

- connaissances pratiques : portefeuille numérique, saisi par l'étudiant et approuvé par le coordonnateur local ou le référent, contenant les objectifs réalisés
- évaluation nationale numérique par des questions à choix simples ou multiples (QCS/QCMs) et/ou dossiers progressifs
- mise en situation (avec dans la mesure du possible des exercices de simulation), présentation de cas cliniques.
- évaluation, par le maître de stage, au terme de chacun des stages, par un formulaire standardisé

Modalités d'évaluation des compétences :

Conformément à l'article 59 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine

- participation à au moins 25 consultations de conseil génétique et réaliser au moins 15 consultations supervisées.
- réalisation d'au moins 25 arbres généalogiques
- rédaction d'au moins 25 résumés d'observation
- participation à au moins une technique d'examen de génétique biologique
- réalisation sous supervision de 25 analyses de cytogénétique ou génétique moléculaire et interprété 25 analyses conduisant au compte-rendu
- utilisation des connaissances : présentation de cas cliniques lors de staff, séminaires nationaux, régionaux

2.6. Modalités de validation de la phase et de mise en place du plan de formation :

Conformément aux articles 13 et 59 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine

- seuil de validation : 60 % de réponses justes à l'évaluation théorique.
- accomplir les objectifs de la phase socle du portefeuille numérique
- présenter au moins un cas clinique en staff

3. Phase d'approfondissement

3.1. Durée :

4 semestres

3.2. Enseignements hors stages :

Volume horaire :

2 demi-journées par semaine : une demi-journée en supervision et une demi-journée en autonomie (article R. 6153-2 du code de la santé publique)

Nature des enseignements :

En application de l'article 5 du présent arrêté :

- e-learning : cours, questions à choix multiples, cas cliniques
- présentiel : national et/ou régional
- participation à des réunions régionales
- participation à un congrès national ou international

Connaissances génériques à acquérir :

Outre les connaissances transversales listées dans l'article 3 du présent arrêté, l'étudiant consolide les connaissances théoriques utiles à l'exercice de la spécialité, en particulier axées sur :

- la rédaction d'un courrier de consultation
- les notions sur la médecine personnalisée et la médecine participative

Connaissances spécifiques à acquérir :

- génétique de la déficience intellectuelle et des troubles psychiatriques, dysmorphologie et anomalies du développement embryonnaire, syndromes génétiques fréquents, neurogénétique (muscle, neuropathie, maladies dégénératives), oncogénétique, déficit immunitaire, dermatogénétique (tissu conjonctif, phanères), néphrogénétique, cardiogénétique, pathologies vasculaires, ORL ophtalmologie, maladies métaboliques, anomalies des membres, maladies osseuses, anomalie de la croissance, poumon, digestif, rhumatologie, maladies inflammatoires.
- connaître les possibilités thérapeutiques en génétique, en particulier les thérapies ciblées

3.3. Compétences :

Compétences à acquérir :

Les compétences génériques sont listées dans l'article 3 du présent arrêté.

Les compétences spécifiques sont notamment les suivantes :

<u>En biologie :</u>

- réalisation/ interprétation au minimum de 50 analyses de cytogénétique et/ou génétique moléculaire
- comprendre la stratégie d'utilisation des outils disponibles
- interprétation des variants avec un sénior
- interpréter en autonomie les résultats des examens courants

En clinique :

- réalisation d'au moins 50 consultations de génétique et rédaction des courriers sous la responsabilité d'un médecin sénior dont des consultations de diagnostic prénatal, de diagnostic pré symptomatiques, de pathologies génétiques pédiatriques et de pathologies génétiques de l'adulte
- réalisation d'au moins 25 avis en salle sous la responsabilité d'un médecin sénior
- réalisation de 15 consultations de conseil génétique

3.4. Stages :

Stages de niveau II à réaliser dans la spécialité :

- 1 stage dans un lieu hospitalier agréé à titre principal en génétique médicale et ayant une activité orientée vers la génétique clinique
- 1 stage dans un lieu agréé à titre principal en génétique médicale et ayant une activité orientée vers la génétique biologique
- 2 stages libres

Il est recommandé que l'un de ces stages soit accompli en dehors de la subdivision de rattachement.

Critères d'agrément des stages de niveau II dans la spécialité :

En sus des dispositions de l'article 34 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine, la commission d'agrément prend en compte :
- le niveau d'encadrement
- le nombre de patients pris en charge
- l'activité de consultation au niveau clinique
- le travail en collaboration avec un hôpital de jour
- l'accès à un plateau performant (incluant une plateforme d'Analyse Chromosomique sur Puce à ADN et/ou de séquençage de nouvelle génération) au niveau biologique
- l'organisation de réunions clinico-biologiques
- l'organisation de réunions d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

3.5. Evaluation :

Modalités de l'évaluation des connaissances et des compétences :

Conformément à l'article 59 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine
- entretien annuel entre l'étudiant et le coordonnateur régional de la spécialité, dont un compte rendu sera rédigé, archivé et transmis à l'étudiant, au coordonnateur régional
- contrôle continu, réalisé par le coordonnateur local
- évaluation, par le maître de stage, au terme de chacun des stages à l'aide du formulaire standardisé
- évaluation continue de la phase présentielle au niveau national sous forme numérique par des questions à choix simples ou multiples (QCS/ QCMs) et/ou dossiers cliniques progressifs.

Au terme de la phase, au niveau régional : oral sur cas clinique devant un jury avec une grille d'évaluation qui sera validée par la commission régionale de la spécialité

Avoir été habilité, au sens de la norme iso 15-189, à au minimum une technique de génétique biologique.

3.6. Modalités de validation de la phase :

Conformément aux articles 13 et 59 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine

- validation du contrôle continu des connaissances et des compétences
- validation du parcours de l'étudiant

4. Phase de consolidation

4.1. Durée :

1 an

4.2. Enseignements hors stages en lien avec la préparation à l'exercice professionnel (gestion de cabinet…) :

Volume horaire :

2 demi-journées par semaine : une demi-journée en supervision et une demi-journée en autonomie

Nature des enseignements :

En application de l'article 5 du présent arrêté :
- enseignement présentiel
- enseignement numérique : cours, cas cliniques
- participation à un séminaire/congrès national ou international

Connaissances à acquérir :

Les connaissances transversales sont listées dans l'article 4 du présent arrêté.

Les connaissances spécifiques sont notamment axées sur :
- les possibilités thérapeutiques dans les maladies génétiques
- la prise en charge du handicap
- l'organisation des réseaux de soin (filières, centre de référence…).
- la médecine génomique dont le reverse phenotyping (allers-retours constants entre clinique et biologie pour l'interprétation des variants générés par les nouvelles technologies d'étude du génome), la médecine personnalisée

- la pharmacogénomique

4.3. Compétences à acquérir :
Les compétences génériques sont listées dans l'article 4 du présent arrêté.
Les compétences spécifiques sont notamment axées sur :

- la prise en charge des pathologies courantes de la spécialité, la prise en charge personnalisée des patients, du conseil génétique (annonce et explication du diagnostic, information génétique pour le patient et sa famille : annonce et explication du mode de transmission, aide à la diffusion de l'information à la parentèle), de l'interprétation des résultats de génétique biologique, de la prévention des risques et la gestion des événements indésirables, le travail en équipe pluridisciplinaire, l'auto-évaluation et la connaissance de ses limites, l'auto-apprentissage théorique et pratique, l'amélioration de la prise en charge territoriale

- prescrire et interpréter les examens de génétique à visée diagnostique.
- annonce du diagnostic/handicap
- prise en charge des personnes en situation de handicap

4.4. Stages :
Nombre et durée des stages de niveau III à effectuer :

Stage d'un an, ou deux stages d'un semestre lorsque l'acquisition par l'étudiant des compétences de la spécialité le justifie, accompli soit :

- dans un lieu agréé à titre principal en génétique médicale
- sous la forme d'un stage couplé dans des lieux agréés à titre principal ou complémentaire en génétique médicale

Critères d'agrément des stages de niveau III :
En sus des dispositions de l'article 34 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine, la commission d'agrément prend en compte :
- le niveau d'encadrement
- une activité incluant des consultations, la rédaction de courriers de synthèse et des actes ambulatoires.

4.5. Evaluation :
Modalités de l'évaluation des connaissances :
Conformément à l'article 59 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine
- mémoire de DES de génétique médicale (sur un sujet clinique ou biologique) en lien avec le parcours de l'étudiant après avis du coordonnateur local
- validation de l'enseignement théorique et suivi des objectifs du portefeuille numérique

Modalités de l'évaluation des compétences :
Conformément à l'article 59 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine
- réalisation d'au moins 30 consultations et 10 avis en salle en autonomie ou rédaction d'au moins 40 comptes rendus d'analyse de génétique biologique
- évaluation, par le maître de stage, au terme de chacun des stages, par un formulaire standardisé
- présentation à un congrès ou séminaire national ou international
- une publication soumise ou acceptée

Certification européenne :
La certification européenne est encouragée.

4.6. Modalités de validation de la phase :

Conformément aux articles 13 et 59 de l'arrêté du 12 avril 2017 portant organisation du troisième cycle des études de médecine

- validation du contrôle continu des connaissances et des compétences
- validation du parcours de l'étudiant