

PROFIL D'ENSEIGNEMENT

Master de spécialisation en Génétique clinique

COMPÉTENCES D'ENSEIGNEMENT.

Le programme du master de spécialisation en génétique développe une vision transversale de la génétique grâce à des stages dans des domaines très diversifiés à travers l'ensemble du réseau ULB. Les séminaires, la participation à des congrès, et les cours théoriques contribuent également au développement de connaissances sur lesquelles le généticien pourra s'appuyer pour acquérir une expertise approfondie et une indépendance totale tant sur le plan de la génétique fondamentale que de la génétique clinique, le choix pertinent et l'interprétation médicales des examens génétiques.

Enfin, la formation confère au médecin une capacité à se former de manière continue et autonome en fonction des progrès scientifiques, technologiques et de ses centres d'intérêt spécifiques.

1. Connaissances et aptitudes

1.1. Génétique théorique/connaissances de base.

Le candidat devra avoir acquis au cours de sa formation, des connaissances générales sur les mécanismes cellulaires et moléculaires qui sont le fondement de la génétique et de l'hérédité humaines, avoir compris l'épidémiologie et la biostatistique génétique, avoir acquis des connaissances en génétique de la population, en ce compris les examens génétiques de population.

Il devra être capable de mobiliser ces connaissances afin d'être en mesure d'interpréter la pertinence médicale des variants génétiques identifiés par les examens complémentaires génétiques. Il devra être en mesure d'en évaluer la pathogénicité, et d'établir s'il existe une corrélation génotype-phénotype dans le contexte clinique particulier dans lequel les examens ont été réalisés, et ainsi déterminer les liens entre les variations génétiques et les maladies génétiques.

Il devra être capable de mettre ces informations à portée du patient lors des consultations de conseil génétique.

1.2 Connaissances et aptitudes cliniques et médicales

1° Etablir une généalogie, et évaluer les risques.

Le candidat devra, lors des consultations de génétique, être en mesure de mener l'anamnèse, de manière autonome, de manière à établir un arbre généalogique. Il devra pouvoir en pousser les détails de manière pertinente suivant le contexte clinique.

Il devra être en mesure d'envisager les différents modes d'hérédité compatibles avec l'histoire familiale.

Il devra être capable de cibler les tests génétiques pertinents dans un contexte donné et/ou tenir compte de l'histoire familiale dans l'interprétation des résultats du bilan génétique.

Le candidat devra être en mesure de préciser les risques pour chaque apparenté, déterminer la pertinence d'un screening génétique en cascade et être capable de l'organiser.

2° le diagnostic, l'étude et l'accompagnement des aspects génétiques des individus atteints de pathologies rares comme génétiques, et de leurs familles.

Le candidat devra être en mesure de collecter les antécédents cliniques, et examens complémentaires nécessaires afin d'obtenir une vue globale des problèmes de santé du patient. Il devra être en mesure de déterminer les informations médicales et/ou génétiques concernant les apparentés qui sont nécessaires à la compréhension du problème médical du patient et/ou de ses risques de développer une maladie génétique familiale. Il devra être capable d'en organiser la collecte selon le respect des règles déontologiques.

Le candidat devra être en mesure d'examiner le patient et de relever les signes cliniques pertinents en vue de l'établissement d'un diagnostic. Il devra être en mesure de décider des examens cliniques qu'il est justifié de réaliser pour compléter sa compréhension du problème clinique, et/ou qui seraient pertinents dans un contexte familial particulier.

Le candidat devra être en mesure de déterminer quand/si la prise de photographie est utile au bilan étiologique, ou a un intérêt pédagogique/scientifique particulier. Il devra avoir appris à introduire cette question dans le respect du patient et faire signer les consentements *ad hoc*.

Le candidat devra maîtriser les différents types de prélèvements (prise de sang, biopsie de peau, frottis, ponction de villosités chorales, amniocentèse, ...), et les limites de ceux-ci. Le candidat devra maîtriser les techniques de contrôle de la douleur à mettre en œuvre lors de la réalisation de ces prélèvements.

Le candidat devra être en mesure d'expliquer les résultats du bilan génétique au patient et/ou ses apparentés proches quand adéquat.

Il devra être capable de faire des recherches bibliographiques, de collecter les informations pertinentes dans la littérature scientifique, de les intégrer et de les transmettre au patient d'une manière adaptée son niveau d'éducation et de compréhension. Sur ces bases, il devra être capable de préciser, et expliquer, les éléments importants pour le suivi du patient.

Le candidat devra être en mesure de mettre en œuvre les compétences de communication acquises pendant sa formation.

3° la compréhension des caractéristiques spécifiques des tests génétiques y compris prédictifs et de la notion d'être porteur.

Le candidat devra être en mesure de décider les test génétiques à réaliser selon le contexte clinique (bilan diagnostique ou évaluation d'un risque familial et test prédictif).

Il devra être en mesure d'expliquer au patient en quoi consiste le bilan génétique proposé, et ce qu'il est en mesure de mettre en évidence.

Il devra être en mesure de préciser le taux diagnostique attendu, d'expliquer la possibilité de découvertes imprévues et leurs implications potentielles, la possibilité de résultats incertains.

Il devra être en mesure d'expliquer et faire signer les consentements éclairés qui s'imposeraient, dans le respect de la volonté du patient.

Il devra être en mesure d'expliquer aux patients l'implication de la présence, ou de l'absence d'une anomalie génétique, la valeur prédictive d'un résultat normal ou anormal, dans un contexte de bilan diagnostique, ou dans un contexte de screening familial.

Il devra être en mesure de préciser les implications potentielles d'un résultat pour le conseil génétique.

4° l'acquisition de connaissances en génétique prénatale, en ce compris le diagnostic précédant l'implantation génétique, les tests génétiques non invasifs et invasifs ainsi que le développement foetal et les tératogènes;

Au cours de sa formation, le candidat effectuera une part d'activité clinique et de laboratoire dans le domaine de la prise en charge pré-conceptionnelle, et prénatale.

Il devra avoir acquis des connaissances sur la nature des procédures de Diagnostic Pré-Implantatoire (DPI), des prélèvements prénataux invasifs (DPN) et non invasifs.

Le candidat devra avoir des connaissances du développement embryonnaire normal, des syndromes génétiques fréquents. Il devra être capable d'effectuer des recherches bibliographiques, de collecter les informations pertinentes dans la littérature scientifique pour répondre à des questions cliniques particulières concernant des maladies rares. Il devra maîtriser les modes de transmission héréditaires de ces maladies.

Sur ces bases, le candidat devra être en mesure de mobiliser ses compétences et des connaissances théoriques afin de :

- Dans un contexte clinique connu (conseil préconceptionnel, DPI, DPN) : mener une anamnèse afin d'établir un arbre généalogique, préciser le risque pour la descendance du patient. Elaborer avec le patient, après avoir expliqué les différentes options, la procédure de prise en charge qui paraît adaptée au risque, à la sévérité de la maladie, la valeur prédictive d'un résultat anormal, selon les convictions, et les valeurs du patient concerné. Mettre en œuvre cette procédure en communiquant de manière adéquate et précise avec les intervenants (pe médecine foetale – laboratoire – soutien psychologique). Il devra être en mesure d'expliquer et faire signer les consentements éclairés qui s'imposeraient. Il devra être capable d'évaluer les résultats des tests de laboratoire, leur fiabilité dans le contexte donné. Il devra être en mesure d'expliquer les résultats du bilan génétique au patient, et de les accompagner dans leur décision quant à la grossesse en cours, ou désirée. Il devra être capable de mettre en œuvre le suivi nécessaire en communiquant de manière adéquate et précise avec les intervenants (pe gynécologue – pédiatres/néonatalogues - soutien psychologique).
- Dans un contexte de découverte d'anomalies foetales: mener une anamnèse afin d'établir un arbre généalogique. Intégrer les différents éléments anamnestiques, les anomalies cliniques échographiques (et /ou radiologiques), biologiques. Il devra être capable d'élaborer des collaborations multidisciplinaires fructueuses dans ce contexte (radiologue – gynécologue – foetaliste). Sur ces bases il devra être en mesure de déterminer les diagnostics à envisager, les risques associés à la présence d'une (ou des) anomalie (s) morphologiques. Il devra être en mesure de préciser les examens cliniques et génétiques qu'il est pertinent de réaliser dans ce contexte et ce qu'ils sont en mesure de mettre en évidence. Il devra être en mesure de préciser et expliquer au patient le taux diagnostique attendu, la possibilité de découvertes imprévues et leurs implications potentielles, la possibilité de résultats incertains. Il devra être en mesure d'expliquer et faire signer les consentements éclairés qui s'imposeraient. Il devra être en mesure d'interpréter les résultats du bilan génétique dans ce contexte, d'établir la pertinence des corrélations entre le génotype observé et les anomalies foetales. Le candidat devra être capable d'exposer ces résultats au patient. Il devra être en mesure d'expliquer l'impact de la présence ou de l'absence d'anomalie génétique sur le pronostic pour la grossesse en cours, et le conseil génétique. Il devra accompagner les patients dans les choix qu'ils prendront quant au devenir de la grossesse, et mettre en œuvre le suivi

multidisciplinaire qui s'impose (pe gynécologue – soutien psychologique – pédiatres néonatalogues, ...).

Le candidat devra être en mesure de mettre en œuvre les compétences de communication acquises pendant sa formation.

5° l'acquisition de connaissances en génétique pédiatrique, en ce compris la formation en matière de dysmorphologie (connaissance de syndromes dysmorphiques fréquents et rares, leur étiologie et l'utilisation de bases de données relatives à la dysmorphologie) et l'examen des troubles du développement chez l'enfant;

Au cours de sa formation, le candidat effectuera une part d'activité clinique et de laboratoire dans le domaine de la prise en charge de syndromes génétiques et de maladies rares se manifestant chez l'enfant.

Il devra avoir acquis des connaissances théoriques sur les étapes normales du développement de l'enfant. Il devra avoir acquis la capacité de reconnaître les signes dysmorphiques, et les anomalies de croissance, de développement psychomoteur, et/ ou de comportement des enfants.

Il devra avoir acquis la connaissance des syndromes génétiques pédiatriques fréquents, et leurs caractéristiques dysmorphiques particulières. Il devra être capable d'effectuer des recherches bibliographiques, de collecter les informations pertinentes dans la littérature scientifique et les bases de données pour répondre à des questions cliniques particulières concernant des maladies rares. Il devra connaître les différents outils et bases de données relatives aux syndromes génétiques dysmorphologiques. Il devra maîtriser les modes de transmission héréditaires de ces maladies.

Sur ces bases, le candidat devra être en mesure de mobiliser ses compétences et des connaissances théoriques afin de :

Mener une anamnèse afin d'établir un arbre généalogique, et de relever les éléments pertinents pour sa démarche diagnostique.

Le candidat devra être en mesure d'examiner le patient et de relever les signes cliniques pertinents en vue de l'établissement d'un diagnostic. Il devra être en mesure de décider des examens cliniques qu'il est justifié de réaliser pour compléter sa compréhension du problème clinique, et/ou qui seraient pertinents dans un contexte familial particulier.

Intégrer les différents éléments anamnestiques, les anomalies cliniques (et éventuellement radiologiques, biologiques, les avis multidisciplinaires), et faire appel aux données de la littérature médicale. Sur ces bases il devra être en mesure de déterminer les diagnostics à envisager et de préciser les examens cliniques et génétiques qu'il est pertinent de réaliser dans ce contexte et ce qu'ils sont en mesure de mettre en évidence. Il devra être en mesure de préciser et expliquer au patient la nature des tests génétiques, le taux diagnostique attendu, la possibilité de découvertes imprévues et leurs implications potentielles, la possibilité de résultats incertains. Il devra être en mesure d'expliquer et faire signer les consentements éclairés qui s'imposeraient dans le respect de la volonté du patient et/ou ses parents.

Il devra être en mesure d'interpréter les résultats du bilan génétique dans ce contexte, d'établir la pertinence des corrélations entre le génotype observé et le phénotype du patient. Le candidat devra être capable d'exposer ces résultats aux parents du patient (et à ce dernier quand adapté, en veillant à son niveau de compréhension).

Il devra être en mesure d'expliquer l'impact de la présence ou de l'absence d'anomalie génétique sur le pronostic pour l'enfant, et le conseil génétique. Il devra accompagner les parents de l'enfant (patients) dans l'annonce du diagnostic ou l'absence de diagnostic génétique.

Il devra être capable de référer l'enfant vers le suivi multidisciplinaire qui s'impose (médecins généralistes et spécialistes – paramédicaux - soutien social et psychologique).

Le candidat devra être en mesure de mettre en œuvre les compétences de communication acquises pendant sa formation.

6° l'acquisition de connaissances en génétique chez les adultes et concernant les pathologies ayant une composante génétique survenant au cours de l'âge adulte (en ce compris les tests prédictifs);

Au cours de sa formation, le candidat effectuera une part d'activité clinique et de laboratoire dans le domaine de la prise en charge des maladies génétiques se manifestant à l'âge adulte.

Il devra avoir acquis des connaissances théoriques sur les maladies génétiques les plus fréquemment observées dans cette population et en reconnaître les signes cliniques.

Il devra être capable d'effectuer des recherches bibliographiques, de collecter les informations pertinentes dans la littérature scientifique pour répondre à des questions cliniques particulières concernant des maladies rares. Il devra connaître les différents outils et bases de données relatives aux syndromes génétiques de l'adulte. Il devra maîtriser les modes de transmission héréditaires de ces maladies.

Il devra avoir des compétences dans la reconnaissance et le diagnostic de ces affections, mais également être en mesure de s'informer sur des affections génétiques rares pour des patients référés par d'autres spécialistes afin de pouvoir faire un conseil génétique éclairé.

Sur ces bases, le candidat devra être en mesure de mobiliser ses compétences et ses connaissances théoriques afin de :

Mener une anamnèse afin d'établir un arbre généalogique, et de relever les éléments pertinents pour sa démarche diagnostique et/ou de conseil génétique.

D'examiner le patient et de relever les signes cliniques pertinents en vue de l'établissement d'un diagnostic. Il devra être en mesure de décider des examens cliniques qu'il est justifié de réaliser pour compléter sa compréhension du problème clinique, et/ou qui seraient pertinents dans un contexte familial particulier.

Intégrer les différents éléments anamnestiques, les anomalies cliniques (et éventuellement radiologiques, biologiques, les avis multidisciplinaires), et faire appel aux données de la littérature médicale. Sur ces bases il devra être en mesure de déterminer les diagnostics à envisager et de préciser les examens cliniques et génétiques qu'il est pertinent de réaliser dans ce contexte et ce qu'ils sont en mesure de mettre en évidence.

Il devra être en mesure de préciser et expliquer au patient la nature des tests génétiques, le taux diagnostique attendu, la possibilité de découvertes imprévues et leurs implications potentielles, la possibilité de résultats incertains. Il devra être en mesure d'expliquer et faire signer les consentements éclairés qui s'imposeraient, dans le respect de la volonté du patient.

Dans le cas de tests prédictifs, il devra être en mesure d'expliquer la valeur prédictive et les limites du test.

Il devra être en mesure d'interpréter les résultats du bilan génétique dans le contexte donné, d'établir la pertinence des corrélations entre le génotype observé et le phénotype du patient.

Le candidat devra être capable d'exposer ces résultats au patient. Il devra être en mesure d'expliquer l'impact de la présence ou de l'absence d'anomalie génétique sur le pronostic, le suivi, et le conseil génétique. Il devra accompagner le patient dans l'annonce du diagnostic ou l'absence de diagnostic génétique.

Il devra être capable de référer le patient vers le suivi multidisciplinaire qui s'impose (médecins généralistes et spécialistes – paramédicaux - soutien social et psychologique).

Le candidat devra être en mesure de mettre en œuvre les compétences de communication acquises pendant sa formation.

7° l'acquisition de connaissances en génétique cancéreuse germinale et somatique;

Au cours de sa formation, le candidat effectuera une part d'activité clinique et de laboratoire dans le domaine de la prise en charge des maladies onco-génétiques.

Il devra avoir acquis des connaissances théoriques sur les cancers héréditaires et en reconnaître les signes cliniques, notamment, au cours de l'anamnèse familiale. Il devra avoir acquis des connaissances théoriques sur les mécanismes de survenue des cancers (héréditaires ou non).

Il devra être capable d'effectuer des recherches bibliographiques, de collecter les informations pertinentes dans la littérature scientifique pour répondre à des questions cliniques particulières concernant des formes rares de cancer. Il devra connaître les différents outils et bases de données relatives à la génétique du cancer. Il devra maîtriser les modes de transmission héréditaires de ces maladies.

Il devra avoir des compétences dans la reconnaissance et le diagnostic de ces affections, mais également être en mesure d'informer le patient quant au risque pour lui-même ou ses apparentés.

Sur ces bases, le candidat devra être en mesure de mobiliser ses compétences et ses connaissances théoriques afin de :

Mener une anamnèse afin d'établir un arbre généalogique, et de relever les éléments pertinents pour sa démarche diagnostique et le conseil génétique.

Collecter les antécédents cliniques, et examens complémentaires nécessaires afin de préciser la nature du/des cancers survenus chez le patient. Déterminer les informations médicales et/ou génétiques concernant les apparentés qui sont nécessaires à la compréhension de l'histoire familiale. En organiser la collecte selon le respect des règles déontologiques.

Intégrer les différents éléments anamnestiques, les antécédents cliniques personnels et familiaux (et éventuellement radiologiques, biologique, les avis multidisciplinaires), et faire appel aux données de la littérature médicale. Sur ces bases il devra être en mesure de déterminer les examens génétiques qu'il est pertinent de réaliser dans ce contexte et ce qu'ils sont en mesure de mettre en évidence.

Il devra être en mesure de préciser et expliquer au patient la nature des tests génétiques, leur valeur prédictive et la possibilité de résultats incertains. Il devra être en mesure d'expliquer et faire signer les consentements éclairés qui s'imposeraient.

Le candidat devra être capable d'exposer les résultats du bilan génétique au patient. Il devra être en mesure d'expliquer l'impact de la présence ou de l'absence d'anomalie génétique sur le pronostic, le

suivi, et le conseil génétique. Il devra accompagner le patient dans l'annonce du diagnostic ou l'absence de diagnostic génétique.

Il devra être capable de préciser les apparentés à risque, la nécessité de réaliser chez eux un test prédictif, et au moment opportun de les accompagner dans ce processus.

Il devra être capable de référer le patient vers le suivi multidisciplinaire qui s'impose (médecins généralistes et spécialistes – paramédicaux - soutien social et psychologique).

Le candidat devra être en mesure de mettre en œuvre les compétences de communication acquises pendant sa formation.

8 ° *l'acquisition de compétences complémentaires dans les domaines particuliers des pathologies génétiques et rares.*

Au cours de sa formation, le candidat effectuera une part d'activité clinique et de laboratoire dans des domaines très spécialisés des maladies rares, par exemple :

- a) les maladies immunologiques et auto-inflammatoires rares,
- b) les maladies squelettiques rares,
- c) les maladies cardiaques rares,
- d) les maladies des tissus conjonctifs et musculo-squelettiques rares,
- e) les affections congénitales rares du développement cognitif et/ou somatique normal,
- f) les maladies endocriniennes rares,
- g) les maladies des yeux rares,
- h) les maladies gastro-intestinales rares,
- i) les maladies gynécologiques et obstétriques rares,
- j) les maladies hématologiques rares,
- k) les anomalies crânio-faciales et les pathologies ORL rares,
- l) les maladies hépatiques rares,
- m) les pathologies métaboliques héréditaires rares,
- n) les maladies vasculaires multisystème rares,
- o) les maladies neurologiques rares,
- p) les maladies neuromusculaires rares,
- q) les maladies pulmonaires rares,
- r) les maladies rénales rares,
- s) les affections cutanées rares,
- t) les maladies urogénitales rares,

u) les infections rares,

v) les cancers et syndromes cancéreux héréditaires rares;

Il complétera cette formation pratique par des formations théoriques (type Diplômes Inter-Universitaires – certifications) afin de pouvoir mener à bien des consultations spécialisées sur le même modèle, et avec les mêmes compétences que développées aux points 4 à 8.

9° l'établissement d'un plan de traitement et de soins médicaux et génétiques ;

Pour l'ensemble des situations cliniques ci-dessus, le candidat devra mobiliser ses compétences théoriques, sa capacité à intégrer les données de la littérature, et l'avis de ses collègues experts afin d'établir un plan de suivi et de soins adapté à la problématique du patient.

Il devra être capable de référer le patient vers le suivi multidisciplinaire qui s'impose (médecins spécialistes – paramédicaux - soutien social et psychologique).

Le candidat devra être en mesure de mettre en œuvre les compétences de communication acquises pendant sa formation.

10° être formé aux principes de base de la thérapie génique, de la pharmacogénétique et de la génétique médico-légale.

Il devra avoir acquis une connaissance théorique de la pharmacogénétique et des approches de thérapies géniques, être en mesure de suivre l'évolution des traitements disponibles, de consulter les bases de données et la littératures médicales s'y référant. Lorsque ces traitements spécifiques sont disponibles il devra être en mesure de les mettre en œuvre et/ou référer le patient vers l'équipe et le suivi multidisciplinaire qui s'impose (médecins spécialistes impliqués dans des prises en charges thérapeutiques spécifiques).

11° Rédiger un rapport médical.

A la fin du conseil génétique, et ce dans toutes les situations cliniques évoquées aux points 4 à 8, le candidat devra être en mesure de rédiger un rapport clair reprenant les aspects cliniques personnels et familiaux du patient, les examens complémentaires pertinents, sa démarche diagnostique, les résultats des examens complémentaires, des explications quant au diagnostic, son pronostic, sa prise en charge, le conseil génétique et un plan de suivi.

1.3. Conseil génétique et aptitudes en matière de communication – relation soignant-soigné.

1° être formé au conseil génétique :

Tel que développé au point 1.2 1°, le candidat devra être en mesure de mener l'anamnèse de manière à établir un arbre généalogique. Il devra pouvoir en pousser les détails de manière pertinente suivant le contexte clinique. Il devra être en mesure de faire appel à ses connaissances théoriques, son expérience préalable et sa capacité à intégrer les données de la littérature médicale afin de s'adapter à tous types de maladies et situations génétiques qui surviennent dans la pratique de la génétique clinique (voir situations évoquées aux points 1.2 ; 4 à 8).

Il devra être en mesure d'envisager les différents modes d'hérédité compatibles avec l'histoire familiale.

2° la tenue de consultations et réunions interdisciplinaires;

Dans le cadre de la tenue de consultations multidisciplinaires, le candidat devra être en mesure de préparer un résumé de la situation et des questions cliniques, d'exposer et d'expliquer, au patient et/ou ses collègues, la pertinence des analyses génétiques à réaliser, et exposer clairement les résultats de celles-ci et leurs implications. Pour ce faire, Il devra être en mesure de faire appel à ses connaissances théoriques, son expérience préalable, sa capacité à intégrer les données de la littérature médicale, les mécanismes cellulaires et moléculaires.

Le candidat devra également avoir une connaissance des réseaux de maladies rares, des possibilités de partage des données génétiques et phénotypiques apportant un support à l'évaluation clinique et permettant de faire évoluer les connaissances et les prises en charge de patients atteints de maladie rare.

Il devra être capable de faire appel à des collaborations cliniques ou scientifiques afin d'offrir une prise en charge optimale du patient.

3° comprendre l'éthique médicale, les droits du patient et les autres droits en matière de santé;

Le candidat devra avoir une connaissance théoriques des règles de bonne pratique, d'éthique médicale, des droits du patients et de déontologie. Il devra veiller au respect de ces règles lors du déroulement de la consultation, de la collecte des consentements éclairés, lorsqu'il souhaitera proposer au patient d'être inclus dans des projets de recherche.

4° le développement de bonnes aptitudes en matière de communication; situations de crise, accompagnement génétique et psychologique.

Par l'observation de ses pairs, des formations spécifiques pouvant inclure des jeux de rôle, le candidat devra avoir acquis des compétences en terme de communication. Il devra être en mesure d'apaiser les tensions liées à l'anxiété, l'incompréhension ou la colère du patient. Il devra être en mesure de faire des annonces diagnostiques délicates avec empathie, en trouvant l'équilibre entre la nécessité de transmettre des informations, et ce que le patient est capable d'entendre. Il devra être capable d'évaluer la nécessité de faire l'annonce en plusieurs étapes et/ou de référer le patient pour un soutien psychologique. Il devra être en mesure de faire face à des situations de crise.

Le candidat aura une bonne connaissance des associations de patients et sera capable d'informer ses patients à leur sujet.

1.4. Aptitudes en laboratoire

Dans le cadre de sa formation, le candidat effectuera un stage en laboratoire de minimum 12 mois et maximum 24 mois. Il sera par ailleurs constamment confronté à la nécessité d'interpréter médicalement les résultats des bilans génétiques dans un contexte clinique donné.

1° maîtriser les principes des techniques de laboratoire utilisées dans les tests génétiques; et maîtriser les principes et de la pratique du contrôle de qualité et de l'accréditation du laboratoire.

Le candidat devra devenir familier des flux des échantillons au sein du laboratoire. Il devra connaître les erreurs possibles au cours de ces étapes, et être capable de prendre les mesures qui s'imposent.

Il acquerra au fil de sa formation la maîtrise des grandes catégories de technique de laboratoire (PCR, séquençage sanger, NGS, arrays, repeats, microsats, machines, gels, électrophorèse, robots, centrifugeuses, métrologie, conservation échantillons, culture cellulaire, fiv-embryon-DPI, cvs-pla-DPN,...). Il devra maîtriser leur efficacité, leur sensibilité et spécificité, leur niveau de précision, les erreurs possibles.

Il devra maîtriser les requis d'un Système Qualité (principes et création de PSO).

Il devra maîtriser les outils et règles de bioanalyse (principes, softwares, databases).

Il devra maîtriser les principes d'un LIMS : organisation, création de flux, validation technique et médicale des résultats.

2° être en mesure d'interpréter les résultats d'analyses cytogénomiques, génético-moléculaires et génético-biochimiques;

Le candidat devra être en mesure d'évaluer la pathogénicité des variants identifiés par les investigations génétiques. Il devra pour ce faire être en mesure de faire appel à un ensemble de compétences : principes techniques (point 1°), avoir acquis et être capable de mobiliser ses connaissances en biologie moléculaire, avoir une connaissance, une bonne compréhension et être capable d'utiliser les bases de données permettant d'interpréter la signification des variations génétiques, être en mesure d'intégrer les données de la littérature médicale, être en mesure d'établir s'il existe une corrélation génotype-phénotype pertinente dans le contexte clinique particulier dans lequel les examens ont été réalisés. Il devra être capable sur cette base de classer les variants.

Il devra être capable d'établir un compte-rendu clair justifiant sa classification, et la pertinence clinique du résultat.

Il devra être en mesure de le faire pour les différentes situations cliniques évoquées aux points 1.2 ; 4 à 8.

Le candidat devra être capable d'évaluer la pertinence des demandes d'examens génétiques qui arrivent au laboratoire, et les ré-orienter en concertation avec le prescripteur le cas échéant.

1.5 compétences scientifiques et recherche

Il devra être en mesure de lire de manière critique les publications scientifiques nécessaires à sa pratique quotidienne dans le cadre de l'interprétation des résultats de laboratoire, et/ou afin de fournir au patient des informations pertinentes dans le cadre de maladies rares.

Il devra être en mesure de rédiger un abstract, faire une présentation clinique, rédiger un case report et/ou une publication scientifique (en français et en anglais).

Il devra être capable d'élaborer un projet de recherche, de le soumettre au Comité d'Éthique, et à la cellule de recherche clinique selon le respect des règles de bonne pratique. Il devra être capable de le mener à terme et d'en tirer des conclusions pertinentes.

2. Autres aspects des objectifs finaux

2.1. Maintenir de bonnes pratiques médicales dans le domaine de la génétique clinique.

Au cours de sa formation pratique, le candidat devra avoir démontré sa capacité à constamment faire évoluer ses connaissances, à s'adapter à l'apparition de nouvelles technologies et de nouveaux outils, de nouveaux traitements, à s'adapter à des situations (et des pathologies rares) inédites pour lui.

Il devra avoir démontré de la rigueur, et de la qualité clinique, un esprit collaboratif et respectueux.

2.2. Aptitudes informatico-techniques

