



DESCRIPTION

OBJECTIFS

la cytogénétique médicale est née en 1958 en France, à l'Hôpital Trousseau, avec la découverte, par l'équipe du Professeur Raymond Turpin, du Docteur Marthe Gautier et du Professeur Jérôme Lejeune, de la présence d'un chromosome 21 surnuméraire chez les enfants « mongoliens ».

Depuis moins d'une décennie la pratique de cette discipline, dont l'objet est d'étudier les segments chromosomiques (locus) afin d'en détecter des anomalies d'ordonnement et/ou de nombre, a profondément évolué avec l'avènement d'examens moléculaires de plus en plus résolutifs venant à l'appui des techniques chromosomiques en bandes.

En cytogénétique constitutionnelle pré- et post- natale, cette évolution fait que le métier de cytogénéticien évolue vers une approche plus médicale, mettant au premier rang les corrélations génotype / phénotype et le conseil génétique.

En cytogénétique somatique, la place de l'analyse chromosomique reste encore à ce jour incontournable aussi bien en ce qui concerne le diagnostic que le pronostic et la prise en charge thérapeutique, à l'ère de la théranostique et du traitement individualisé des cancers.

En constitutionnel, la pratique des examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique, est très règlementée :

- en période postnatale et pour la pratique du diagnostic préimplantatoire, un agrément délivré par l'Agence de la Biomédecine est requis, fondé notamment sur la détention d'un diplôme universitaire de cytogénétique et une expérience de 24 mois
- en période prénatale, cet agrément a été récemment substitué par une reconnaissance, par l'ARS, des compétences requises des praticiens en matière de diagnostic prénatal, se fondant entre autres sur un diplôme universitaire de cytogénétique et une expérience exigée totale de 36 mois.

A la veille de la réforme du 3ème cycle des études médicales, avec la disparition programmée des DESC, notamment de celui de cytogénétique, la mise en place d'un enseignement au plan national de cytogénétique médicale s'impose. La mise en place de ce DIU est destinée à répondre à cet impératif.

Objectifs de la formation

Notions fondamentales :

- architecture du génome, son organisation pendant l'interphase et structure des chromosomes métaphasiques
- régulation des divisions cellulaires et mode de survenue des anomalies de nombre des chromosomes
- mécanismes de contrôle de la réplication et de la réparation de l'ADN ; mode de survenue des anomalies de structure des chromosomes
- mécanique chromosomique
- épigénétique
- déterminisme du sexe
- principales méthodes d'étude des chromosomes

Cytogénétique constitutionnelle postnatale :

- stratégie d'utilisation des méthodes en fonction des indications et interprétation des données
- pathologie des autosomes, leurs mécanismes de survenue et conseil génétique associé
- pathologie des gonosomes et implication de l'inactivation de l'X en cytogénétique médicale

Cytogénétique constitutionnelle prénatale :

- stratégie d'utilisation des méthodes en prénatal et interprétation des données
- anomalies chromosomiques à rechercher en fonction des principales indications et conseil génétique associé
- dépistage non invasif des anomalies chromosomiques
- diagnostic préimplantatoire et ses principales indications

Cytogénétique somatique oncohématologique :

- conséquences des remaniements chromosomiques en oncogénèse
- méthodes d'étude des hémopathies et leur stratégie d'utilisation
- principales anomalies chromosomiques rencontrées en oncohématologie
- cytogénétique et thérapies ciblées

Cytogénétique somatique des tumeurs solides :

- méthodes d'étude des tumeurs solides et leur stratégie d'utilisation
- principales anomalies chromosomiques des tumeurs solides
- cytogénétique et thérapies ciblées

ADMISSION

CONDITIONS D'ADMISSION

Niveau requis pour intégrer la formation :

FI : internes en médecine, pharmacie ou études vétérinaires ; étudiants en master 2 et en thèse d'université ; étudiants salariés des ENS

RE / FC (professionnels de santé et scientifiques ; ingénieurs) : Docteurs en Médecine, en Pharmacie et Vétérinaire ; Titulaires d'une Thèse d'Université ou d'un Master 2 ;

A noter : pour les candidats disposant d'un niveau inférieur à Bac+5 (Licence, DUT, BTS...), la formation est ouverte dans le cadre de la formation attestante. Le candidat devra justifier d'au moins 3 ans d'expérience en lien avec le diplôme

L'admission est faite sur étude d'un dossier de candidature UMFCS accompagné des pièces suivantes :

- copie du diplôme requis (obligatoire)
- CV
- lettre de motivation

INSCRIPTION

Niveau requis pour intégrer la formation :

FI : internes en médecine, pharmacie ou études vétérinaires ; étudiants en master 2 et en thèse d'université ; étudiants salariés des ENS

RE / FC (professionnels de santé et scientifiques ; ingénieurs) : Docteurs en Médecine, en Pharmacie et Vétérinaire ; Titulaires d'une Thèse d'Université ou d'un Master 2 ;

A noter : pour les candidats disposant d'un niveau inférieur à Bac+5 (Licence, DUT, BTS...), la formation est ouverte dans le cadre de la formation attestante. Le candidat devra justifier d'au moins 3 ans d'expérience en lien avec le diplôme

L'admission est faite sur étude d'un dossier de candidature UMFCS accompagné des pièces suivantes :

- copie du diplôme requis (obligatoire)
- CV
- lettre de motivation

Unités d'Enseignement	Volumes Horaires	Crédits ECTS
UE 1 ▶ EC 1 : pré test ▶ EC 2 : Introduction ▶ EC 3 : Structure et organisation du chromosome en interphase et en métaphase ▶ EC 4 : Mitose et anomalies de nombre ▶ EC 5 : Méiose et anomalies de nombre ▶ EC 6 : Architecture du génome ▶ EC 7 : Mécanismes des anomalies chromosomiques de structure ▶ EC 8 : Epigénétique et empreinte génomique ▶ EC 9 : Inactivation du chromosome X ▶ EC 10 : Techniques chromosomiques ▶ EC 11 : FISH ▶ EC 12 : Examens moléculaires appliqués à la cytogénétique ▶ EC 13 : Evolution et chromosomes ▶ EC 14 : EVALUATION + CLÔTURE	CM 27h - - - - - - - - - - - - -	-
UE 2 ▶ EC 1 : ACCUEIL POST-TEST UE 1 PRE-TEST UE 2 ▶ EC 2 : Trisomie 21 ▶ EC 3 : Autres trisomies autosomiques ▶ EC 4 : Aneuploïdies gonosomiques ▶ EC 5 : TD : cas cliniques ▶ EC 6 : Mécanique chromosomique ▶ EC 7 : Anomalies de structure non récurrentes ▶ EC 8 : Anomalies de structure non récurrentes ▶ EC 9 : Anomalies de structures récurrentes visibles au caryotype ▶ EC 10 : Microremaniements ▶ EC 11 : Pathologie des points de cassure et effet de position ▶ EC 12 : TD : mécanique chromosomique ▶ EC 13 : EVALUATION + CLÔTURE	CM 18h TD 4h - - - - - - - - - - - - -	-
UE 3 ▶ EC 1 : ACCUEIL POST-TEST UE 2 + PRE-TEST UE 3 ▶ EC 2 : Disomie uniparentale ▶ EC 3 : Variations du génome, polymorphismes et sites fragiles ▶ EC 4 : Maladies cassantes ▶ EC 5 : Organisation, indications et stratégie du DPNC ▶ EC 6 : Mosaïques confinées au placenta ▶ EC 7 : ACPA en prénatal ▶ EC 8 : TD : nomenclature ▶ EC 9 : DPNI des anomalies chromosomiques ▶ EC 10 : DPI des anomalies chromosomiques ▶ EC 11 : TD : pathologie constitutionnelle ▶ EC 12 : EVALUATION + CLÔTURE	CM 16h TD 6h - - - - - - - - - - - - -	-

Unités d'Enseignement	Volumes Horaires	Crédits ECTS
UE 4	CM 31h	
▶ EC 1 : ACCUEIL POST-TEST UE 3 + PRE-TEST UE 4	-	
▶ EC 2 : Pathologies liées à l'X	-	
▶ EC 3 : Pathologies de la reproduction et anomalies chromosomiques	-	
▶ EC 4 : Anomalies du développement embryonnaire et fœtal et anomalies chromosomiques	-	
▶ EC 5 : Déficience intellectuelle et pathologies psychiatriques	-	
▶ EC 6 : Hématopoïèse et hémopathies malignes	-	
▶ EC 7 : Voies de signalisations et gènes impliqués en oncogénèse	-	
▶ EC 8 : Inactivation de gènes suppresseurs de tumeur et haploinsuffisance	-	
▶ EC 9 : Activation transcriptionnelle et gain de matériel chromosomique	-	
▶ EC 10 : Gènes de fusion	-	
▶ EC 11 : Evolution clonale et remaniements complexes	-	
▶ EC 12 : Télomères et fonction télomérique	-	
▶ EC 13 : Tumeurs solides	-	
▶ EC 14 : Tumeurs solides	-	
▶ EC 15 : POST-TEST UE 4 + EVALUATION + CLÔTURE	-	

LES PLUS DE LA FORMATION

Ce programme détient 1 module DPC (Développement Professionnel Continu) :

UE 1, 2,3 ou 4 au choix de l'apprenant

Pour plus d'informations, contactez l'Unité Mixte de Formation Continue en Santé (UMFCS) de la Faculté de Pharmacie (Tél. 04 73 17 80 25 - umfcs.sante@udamail.fr)

EQUIPE PEDAGOGIQUE

Nathalie AUGER

Praticien hospitalier

Frédérique BONNET-BRILHAULT

PU-PH

Henri COPIN

PU-PH

Martine DOCO FENZY

PU-PH

Laïla EL KATTABI

Attaché hospitalo-universitaire

Valérie MALAN

MCU-PH

Jean-Philippe MERLIO

PU-PH

Franck PELLESTOR

MCU-PH

Marc-Antoine BELLAU ROTUREAU

PU-PH

Elise CHAPIRO

MCU-PH

François DELHOMMEAU

PU-PH

Jean-Michel DUPONT

PU-PH

Boris KEREN

Praticien hospitalier

Marie-Laure MAURIN

Praticien hospitalier

Florence NGUYEN KHAC

PU-PH

Eva PIPIRAS

MCU-PH

Serge ROMANA

PU-PH

Caroline SCHLUTH BOLARD

MCU-PH

Gwendoline SOLER

Praticien hospitalier

Anne-Claude TABET

Praticien hospitalier

Jérôme TOUTAIN

Praticien hospitalier

François VIALARD

PU-PH

Damien SANLAVILLE

PU-PH

Jean-Pierre SIFFROI

PU-PH

Jean SOULIER

PU-PH

Andreï TCHIRKOV

Philippe VAGO

NOTES

A large rectangular area with rounded corners, containing 20 horizontal dashed lines for writing notes. The lines are evenly spaced and extend across the width of the page.

CONTACTS

SCOLARITÉ

de la Faculté de Médecine Unité mixte de formation continue en santé

Tél. 04-73-17-80-25

umfcs.sante@udamail.fr

Faculté de Médecine

28 Place Henri-Dunant - BP38
63001 CLERMONT-FERRAND Cedex

Tél. : 04 73 17 79 00

medecine.u-clermont1.fr



Université d'Auvergne

Université d'Auvergne - 49, Boulevard François-Mitterrand - CS 60032 - 63001 Clermont-Ferrand Cedex 1 - 04 73 17 79 79

www.u-clermont1.fr

Les informations contenues dans ce document sont non contractuelles et n'engagent pas la responsabilité de l'Université d'Auvergne