

Assemblée Générale du Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale

3 FÉVRIER 2022



Ordre du jour

- 1) Rapport moral de la présidente (C. Schluth-Bolard)
- 2) Rapport financier (M. Plutino)
- 3) Renouvellement du CA (C. Schluth-Bolard)
- 4) Démographie des praticiens de génétique (C. Schluth-Bolard)
- 5) Réforme du 3ème cycle (C. Schluth-Bolard, M. Plutino)
- 6) Organisation des cours de DES (C. Schluth-Bolard, M. Plutino)
- 7) Réforme du 2ème cycle (C. Schluth-Bolard, M. Plutino)
- 8) Autorisation d'exercice de la génétique biologique (C. Schluth-Bolard)
- 9) 2nde édition du livre de génétique (M. Krahn)
- 10) Informations diverses

1. Rapport moral de la présidente

- Plaquette du CNEPGM
- 3ème cycle
 - Réunions de suivi de la R3C
 - Organisation des cours de DES de Génétique
 - Enquête sur le programme de l'enseignement théorique du DES de Génétique
- 2^{ème} cycle
 - Rédaction des fiches LiSA
 - Groupe situations de départ/ attendus d'apprentissage

1. Rapport moral de la présidente

- Nouvelle édition du livre national de génétique
- Actions communes
 - Enquête sur la démographie des praticiens en génétique médicale (CNEPGM, FFGH, CNU, AFGC, CNP)
 - Demande de postes de biologistes pour l'interprétation des génomes (FFGH, ACLF, ANPGM, CNEPGM)
- Participation
 - Conseil scientifique des Assises
 - CA de la FFGH
 - Groupe éthique de la FFGH
 - CNP

2. Rapport financier

Point de situation au 31/12/2020:

- Compte courant: + 7 933,31 €
- Compte épargne: + 5 576,01 €

En 2021:

- Dépenses: 277,36 € de frais pour enseignants + 365,32 € de frais bancaires
- Recettes: 1497,19 € Elsevier

Au total au 31/12/2021:

- Compte courant: + 8 787,82 €
- Compte épargne: + 5 578,80 €
 - → soit 14 366,62 € (**14 169 € en 2019**)

VOTE

Soutien financier de la FFGH pour le financement des déplacements des enseignants

3. Renouvellement du CA

Conseil d'administration

Caroline Schluth-Bolard (Présidente)

Caroline Kannengiesser (Vice-Présidente)

Morgane Plutino (Trésorière)

David Geneviève

Martin Krahn (Livre génétique)

Marie-Berengère Troadec

Caroline Rooryck-Thambo (Secrétaire)

Alain Verloes (Secrétaire adjoint)

Anne-Sophie Denommé-Pichon

Bruno Leheup

Sylvie Odent

Damien Sanlaville

Représentant CNU : Valérie Cormier-Daire

Représentant FFGH: Stéphane Bezieau

Webmaster : Cyril Sarrauste

3. Renouvellement du CA

Conseil d'administration

Caroline Schluth-Bolard (Présidente)

Caroline Kannengiesser (Vice-Présidente)

Morgane Plutino (Trésorière)

David Geneviève

Martin Krahn (Livre génétique)

Mare-Berengère Troadec

Caroline Rooryck-Thambo (Secrétaire)

Alain Verloes (Secrétaire adjoint)

Anne-Sophie Denommé-Pichon

Bruno Leheup

Sylvie Odent

Damien Sanlaville

MERCI!

Représentant CNU : Valérie Cormier-Daire

Représentant FFGH: Stéphane Bezieau

Webmaster : Cyril Sarrauste

3. Renouvellement du CA

Bienvenue aux nouveaux!

40 votants/123 inscrits
Bulletin(s) nul(s) : 2
Bulletin(s) blanc(s) : 0
Bulletin(s) : 40

Laurent Pasquier -> 34 voix

Yline Capri -> 28 voix

Julie Steffann -> 27 voix

Evan Gouy -> 24 voix

Céline Bonnet -> 22 voix

Julien Van Gils -> 21 voix

Kevin Yauy -> 21 voix

2 candidats à départager par vote « papier »

4. Démographie des praticiens de génétique

- Objectifs : Faire le point au niveau national sur
 - Les postes actuels,
 - les capacités de formation
 - Les besoins en praticiens pour les prochaines années
- Ouvrir des postes d'interne
- En partenariat avec FFGH, CNU, AFGC et CNP
- Enquête adressée du 10 mars au 26 avril aux coordonnateurs de DES

4. Démographie des praticiens de génétique

Conclusion

- Exercice quasi exclusivement hospitalier, et essentiellement en CHU avec 40% environ de praticiens hospitalo-universitaires.
- La plupart des praticiens exercent à temps plein et peuvent avoir des activités variées cliniques et/ou biologiques.
- Les capacités de formation et les besoins se sont développés ces dernières années.
- Le nombre d'internes formés par le DES de génétique ne semble pas suffisant pour répondre aux postes à pourvoir.

4. Démographie des praticiens de génétique

La suite

- Concertation CNEPGM – SIGF – coordonnateurs :
 - Faire remonter les besoins à l'ONDPS

5. Réforme du 3^{ème} cycle

- Réunions de suivi de la R3C : DES de Génétique et FST (Foetopathologie, Génétique et Médecine Moléculaire Bioclinique, Bio-informatique)
- DES: problématique des stages non CHU
- FST : non qualifiante

6. Organisation des cours de DES

Commission pédagogique

Valérie Cormier-Daire

Guillaume Jedraszak

Patrick Edery

Christophe Philippe

Sylvie Odent

Annick Toutain

Martine Doco-Fenzy

Xavier Jeunemaitre

Benoit Arveiler

David Genevieve

Stéphane Bezieau

Martin Krahn

Gael Nicolas

Florence Petit

Laurent Pasquier

Morgane Plutino

SIGF

6. Organisation des cours de DES

Phase socle:

Référente : Morgane Plutino

2 semaines de cours en présentiel (Novembre et Juin-Juillet)

Cours en e-learning avec autoévaluations

Examen de validation de fin de phase socle (ouverte du 15/09 au 15/10)

- Certificat de réussite conditionnel
 - Validation de l'E-learning et
 - Obtention de 60% de bonnes réponses

6. Organisation des cours de DES

Phase d'approfondissement :

Référente: Caroline Schluth-Bolard

4 semaines de cours en présentiel sur 2 ans

Session de formation à valider sur SIDES-NG : cours, e-learning et auto-évaluation : certificat pour chaque semestre

2 sessions de consultations simulées : Sandra Mercier

Obligatoire pour valider la maquette

6. Organisation des cours de DES

Consultations simulées :

Référente: Sandra Mercier

Mise en place d'attestation de participation aux sessions à partir de décembre 2022:

pour rappel, 2 sessions au moins par interne (2^{ème} et 3^{ème} année de phase d'approfondissement)

Question sur le retour à faire aux coordonnateurs de DES et/ou aux internes directement

6. Organisation des cours de DES

Phase de consolidation :

Référent: Laurent Pasquier

1 semaine de cours en présentiel

Session de formation à valider sur SIDES-NG : cours et auto-évaluation : certificat

6. Organisation des cours de DES

Plateforme d'enseignement numérique : SIDES-NG

Bibliothèque de cours, sessions de formation

Mise en place des certificats

Page de présentation du DES

Projet : page de présentation des différents types de pratique en génétique

Groupe numérique :

Kevin Yauy

Evan Gouy

Fanny Ferroul

Morgane Plutino

Caroline Schluth-Bolard

6. Organisation des cours de DES

[Home](#) > Cours > UNESS > Médecine > Sessions de formation 3eme cycle > Diplôme d'Etudes Spécialisées (DES) > DES Génétique médicale > Informations générales > InfoDESGeM

Généralités sur le DES

Cette page vous présente le DES de génétique médicale et sa maquette.

Créé en 1995, le DES de génétique médicale apporte une formation en génétique clinique et biologique. Ce parcours mixte vous permettra de choisir progressivement l'orientation de votre carrière professionnelle tout en vous laissant la liberté de changer par la suite !

Cette page vous présente tout le parcours de formation, théorique et pratique, du DES. Certains éléments sont communs à d'autres DES. En cas de question, rendez-vous sur le [forum de discussion](#) ou discuter en avec les différents référents locaux, régionaux ou nationaux dont la liste est [accessible ici](#).

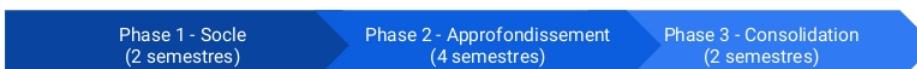
Pour plus de détails, reportez vous à la maquette du DES publiée au journal officiel : [accessible ici](#).

Maquette du DES

La **maquette** est l'ensemble des stages que vous devez réaliser durant **votre 3e cycle**.

A date de rédaction de cette page (janvier 2022), le DES dure **4 ans** avec **8 stages semestriels** (6 mois) répartis en **3 phases**. L'étudiant est appelé "**interne**" en phase 1 et 2 et "**docteur junior**" en phase 3. La maquette est résumée dans la figure ci dessous et présentée en détails [ici](#).

8 semestres dont (en théorie) :
≥ 3 en "CHU" > 1 stage hors subdivision conseillé ≥ 1 hors "CHU" (optionnel)



- | | | |
|-----------------------------|-----------------------------|------------------------------------|
| - 1 en génétique clinique | - 1 en génétique clinique | - Génétique biologique ou clinique |
| - 1 en génétique biologique | - 1 en génétique biologique | - 12 mois ou 2x6 mois |
| - 2 libres | - 2 libres | |
- Stage hors subdivision +++

- **6 stages sur 8** sont à réaliser dans un **service de génétique** dont **2 stages en génétique clinique** et **2 stages en génétique biologique**. Les **stages de la phase 3**, idéalement à réaliser dans le même service, sont à adapter au mieux au projet de l'étudiant et son orientation professionnelle future

- **2 stages sur 8** (phase 2) sont **libres** c'est à dire qu'il est possible de les réaliser dans n'importe quelle spécialité (incluant la génétique).

La maquette prévoit au moins 3 stages **avec encadrement universitaire** et au moins 1 stage **sans encadrement universitaire** (autrement appelé stage de périphérie et/ou stage hors CHU). Du fait de la spécificité de la discipline, le stage sans encadrement universitaire est souvent rendu optionnel par les **commissions locales** du DES.

Choix de stage

Les stages sont choisis selon deux modalités différentes :

- En **phase 1 et 2**, le choix se fait **au classement de fin de 2e cycle** (ECN jusqu'à 2023) et **au nombre de semestres validés**. Les stages aux choix sont dans la **subdivision d'affectation** de l'étudiant. Il est possible de réaliser des **stages en dehors de la subdivision d'affectation**, nommés **stages hors subdivision** grâce à un dossier de demande auprès de l'UFR d'inscription. Si **4** sont également possibles (**2 stages hors subdivision intra région** et **2 stages hors subdivision extra région**), il est difficile d'en faire autant sauf situations particulières (subdivisions dans les DROM-COM et Tours). Il

6. Organisation des cours de DES

Référentiel de compétence pour le DES de Génétique Médicale

Groupe de travail:

James Lespinasse

Alinoé Lavillaureix

Bérénice Doray

Olivier Caron

Valère Cacheux

Odile Tanguy

Marc-Antoine Belaud-Rotureau

Alain Verloes

Laurent Pasquier

François Lecoquierre

François Vialard

Kevin Yauy

Evan Gouy

Auriane Cospain (SIGF)

Fanny Ferroul (SIGF)

7. Réforme du 2ème cycle

Rédaction des Fiches LiSA : Livret de Suivi des Apprentissages

<https://sides.uness.fr/lisa>

Item 22 : Maladies Rares (S. Odent)

Item 45 : Spécificités des maladies génétiques (D. Sanlaville, G. Lesca, C. Férec); relecture par Collège de Pédiatrie

Item 46: Médecine Génomique (D. Sanlaville, C. Thauvin, M. Vidaud)

Relecture par membres CA du CNEPGM

Mise en ligne sur la plateforme LiSA en septembre 2021

Patrouilleurs : G. Jedraszak, N. Chatron

7. Réforme du 2ème cycle

Morgane Plutino, Damien Sanlaville

Situations de départ: rédaction des attendus d'apprentissage

- But: Rédiger les attendus d'apprentissage de situations cliniques permettant d'évaluer les compétences des étudiants lors des stages hospitaliers
- le CNPEGM a été sollicité pour la rédaction ou pour la relecture d'attendus d'apprentissage rédigés par d'autres collèges

CNEPGM Ecriture	
115	anomalie du développement psychomoteur
178	demande/prescription raisonnée et choix d'un examen diagnostique
307	dépistage prénatal de la trisomie 21
308	dépistage néonatal systématique
327	annonce d'un diagnostic de maladie grave au patient et/ou à sa famille

CNEPGM relecture	
20	Découverte d'anomalies à l'auscultation pulmonaire
26	anomalies de la croissance staturo-pondérale
33	difficulté à procréer
94	troubles du cycle menstruel
105	découverte d'une malformation de l'appareil génital
108	anomalie des bourses
113	puberté précoce ou retardée
129	troubles de l'attention
133	troubles du comportement chez enfant et adolescent
134	troubles du langage et/ou phonation
135	troubles du sommeil, insomnie ou hypersomnie
136	troubles obsessionnels, comportement compulsif
328	annonce d'une maladie chronique
345	situation de handicap

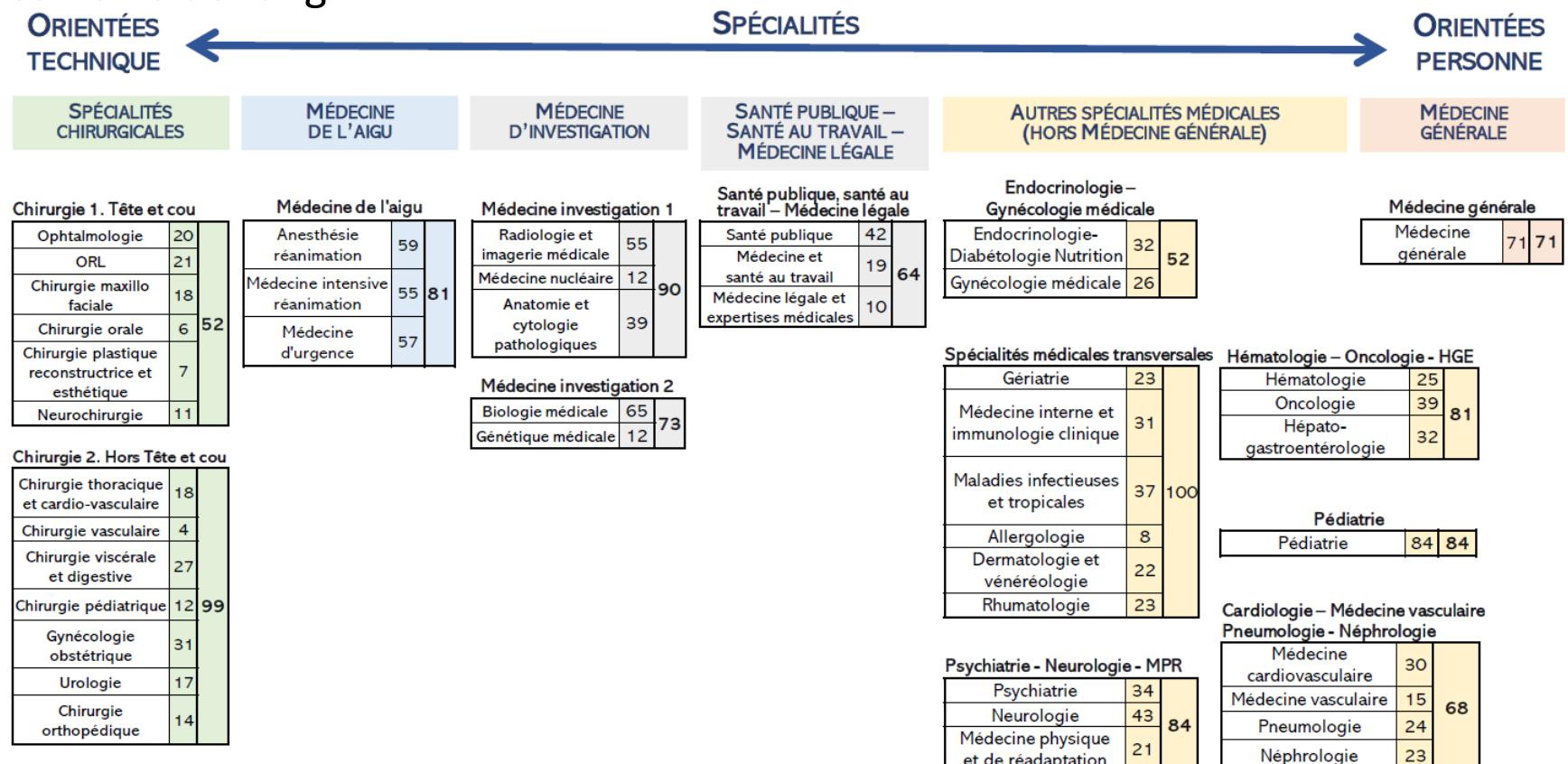
7. Réforme du 2ème cycle

ECOS: Examen Clinique Objectif Structuré

Recueil et partage des stations ECOS rédigées pour la génétique

7. Réforme du 2ème cycle

Appariement et pondération des items de rang B



Adapté d'après la catégorisation RIASEC,
Abbiati & Pelaccia Mai 2019

7. Réforme du 2ème cycle

Appariement et pondération des items de rang B

Spécialités	number of elements	number of unique elements
Biologie médicale	65	65
Genetique medicale	12	12
Overall number of unique elements		73

Spécialités	total	items
Biologie medicale Genetique medicale	4	45 46 9 38
Biologie medicale	61	170 206 193 358 244 162 179 329 161 194 316 163 243 201 151 175 152 189 214 157 39 261 258 211 173 198 315 166 320 186 280 192 218 268 319 172 191 145 278 178 177 285 223 217 234 245 267 281 158 154 219 318 185 213 367 296 265 317 216 169 242
Genetique medicale	8	32 297 266 290 291 312 49 22

291	Cancérogenèse
282	MICI
9	Introduction à l'éthique médicale
22	Maladies Rares
45	Spécificités des maladies génétiques
46	Médecine Génomique
312	(Tumeur du sein)
290	Epidémio, FDR, prévention, dépistage Kc
297	Cancer de l'enfant
32	Évaluation et soins du nouveau-né à terme
49	Puberté normale et pathologique
55	Développement psychomoteur du nourrisson et de l'enfant : aspects normaux et pathologiques (sommeil, alimentation, contrôles sphinctériens, psychomotricité, langage, intelligence). L'installation précoce de la relation parents-enfant et son importance. Troubles de l'apprentissage (voir item 122).
107	Mouvements anormaux
38	Infertilité du couple : conduite de la première consultation
56	L'enfant handicapé : orientation et prise en charge (voir items 118, 121)
266	Polykystose rénale

8. Autorisation d'exercice restreint de la génétique

Extrait du jugement du tribunal administratif

7. En second lieu, il ne ressort d'aucune disposition législative ou réglementaire que seul les médecins universitaires sont employés dans les CHU. D'autre part, les dispositions précitées parlent « des professionnels médecins ou pharmaciens », et ne visent jamais des enseignants ou des fonctions enseignantes. Enfin, les dispositions précitées n'indiquent pas la nécessité d'être placé sous « statut hospitalo-universitaire » contrairement à ce qu'affirme le ministre dans la décision du 30 juin 2020 et pas davantage l'obligation de présenter une « perspective d'évolution hospitalo-universitaire ». Dès lors, en ajoutant des conditions aux dispositions de l'article L. 6213-2-1 du code de la santé publique précitées, le ministre chargé de la santé a commis une erreur de droit. Il s'ensuit, et sans qu'il soit besoin d'examiner les autres moyens des requêtes, que la décision du 30 juin 2020, ensemble celle rejetant le recours gracieux du 19 novembre 2020 doivent être annulées.

Article 2 : Il est enjoint aux ministres chargés de la santé et de la recherche d'autoriser Mme le Dr [REDACTED] à exercer la biologie médicale spécialisée en médecine moléculaire-génétique et pharmacologie dans un délai de deux mois à compter de la notification du présent jugement.

9. 2nde édition du livre de génétique

Implication du CA CNEPGM

- Coordination Martin Krahn, Damien Sanlaville, Caroline Schluth-Bolard
- Coordination section ECN Morgane Plutino/Caroline Rooryck-Thambo: veiller à l'homogénéité des chapitres de l'ECN et des encarts ECN présents dans les autres chapitres. Coordination avec les fiches LISA.
- Validation du sommaire (T3 2020); invitation d'au moins deux auteurs par chapitre (plutôt qu'un seul) pour éviter une relecture globale fastidieuse de tous les chapitres.
- Participation aux chapitres/auteurs (tous les membres du CA sont inclus)(2021)
- Relecture de 3 ou 4 chapitres par membre du CA après rédaction (T4 2021)

Calendrier et avancement

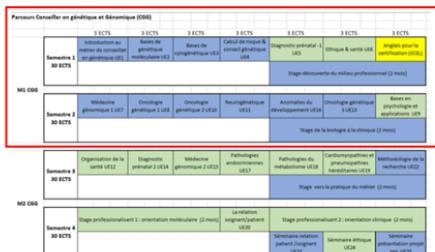
- Validé par comité éditorial Elsevier janvier 2020; présentation du projet en AG CNEPGM janv 2020
- S1 2020 travail sur actualisation sommaire
- 10.11.2020 envoi invitation aux auteurs avec consignes détaillées de rédaction et pagination, et manuscrit de la V1 en word
- 15.12.2020 relance des invitation; complément d'information (mise à disposition d'un site pour le Téléchargement des iconographies de la V1; simplification de la procédure de recueil des informations administratives/coordonnées des auteurs)
- **Interaction avec les auteurs, puis réception des chapitres été-automne...hiver 2021**
- **Selecture des chapitres déc 2021/début janv 2022 par CA du CNEPGM**
- **Échéance Manuscrit: 15 janvier 2022: date ~ respectée, envoi du dernier chapitre finalisé à l'éditeur le 28.01.2022**
- ✓ **Tous les chapitres ont été actualisés, certains complètement revus;**
section ECN homogénéisée et coordonnée avec R2C (Morgane Plutino et Caroline Rooryck-Thambo)
- ✓ **Nouveaux chapitres:**
 - Génétique des maladies complexes
 - Fiche pratique : outils bioinformatiques pour l'interprétation de variants génomiques
 - Spécificités des maladies génétiques (section ECN; fusion des chapitres X-fragile, Mucoviscidose, Trisomie 21)
 - Maladies rares (section ECN)
 - Médecine génomique (section ECN)
- ✓ **Répartition nationale d'expertise/rédaction, participation de > 60 auteurs, dont tous les membres du CA**
Excellent implication des auteurs, interactions très positives!
- ✓ **Préface d'Arnold Munnich; Postface de Jean-François Mattei**
- **Février/Mars 2022: Chapitres en préparation/mise en page, puis retour pour validation par auteurs, puis préparation VF pdf pour validation vers mai/juin,**
puis impression pour SORTIE EN LIBRAIRIE A RENTREE UNIVERSITAIRE 2022
PENSEZ A FAIRE DE LA PUB!! Et MERCI A VOUS TOUS!!

10. Informations diverses

Création d'un parcours de « MASTER » Conseiller en Génétique et Médecine Prédictive



- 4 CHU participe au parcours CGMP-AURA
- LYON, GRENOBLE, CLERMONT FERRAND, Saint ETIENNE
- Plus de 70 enseignant(e)s de toute spécialité
- 25 UE modulaires de 3 ECTS
- 5 stages de 9 ECTS (2 mois)
- 35 terrains de stage AURA + nationaux
- Partenariat AURA – AIX MARSEILLE (UAM)



Au nom de l'équipe pédagogique CGMP de la Région AURA
Contact pour information: alain.calender@chu-lyon.fr



CONVENTION



CONVENTION

INSCRIPTIONS



PARRAINAGE

Couplages aux
**Biologie Moléculaire et
Cellulaire**
Master santé Publique



CONVENTION

INSCRIPTIONS
dès MARS 2022

Septembre 2022



10. Informations diverses

- Congrès AMEE : 27-31 août 2022 à Lyon
congrès international en pédagogie médicale
- Programme de sensibilisation des lycéens aux nouveaux enjeux de la génétique en lien avec la filière AnDDI-Rares et le programme DataSanté. Fournir des supports pédagogiques aux profs de SVT : <https://uncloud.univ-nantes.fr/index.php/s/RdnAk9DXFeDzDdB>

Contacter Pr Sandra Mercier

10. Informations diverses

- Prix Poster: catégorie Pédagogie innovante : retour d'expérience
- Prochaine AG : janvier 2023
- Informations :

Site : www.ffgh.net/CNEPGM/

Mail: cnepgm@ffgh.net