

**Polycopié National de Génétique Médicale
Collection DFGSM2-3 Médecine
Elsevier Masson**

Calendrier:

- Automne 2013: projet soumis par Elsevier Masson à N. Philip, acceptation du projet pour le CPEGM
- Assises janvier 2014: lancement du projet en AG, organisation de la coordination du projet
- Printemps 2014 finalisation du sommaire (basé sur programme L2/L3 avec supplément ECN)
- Été 2014: invitations et informations de rédaction envoyées aux auteurs

Cahier des charges : Collection DFGSM2-3 Médecine

La collection DFGSM2-3 Médecine s'inscrit dans la réforme des études de médecine dont le cursus s'adapte au système européen avec 3 grands moments : licence-master-doctorat, un grade de niveau licence est ainsi créé en médecine qui sanctionne la PAES et les étudiants de DFGSM2-3. Cette collection est **destinée aux 2^e et 3^e années du premier cycle des études de médecine** et propose des ouvrages par spécialité. Sa cible s'élève à 7 800 étudiants.

Les années L2-L3 sont des années de répit entre deux concours, les ouvrages s'articulent autour d'une trentaine (environ) de chapitres qui présentent les items des différentes UE avec une rubrique entraînement qui offre un cas clinique corrigé pour illustrer le sujet ainsi que des QCM-QROC.

Les chapitres sont structurés en 4 parties avec :

- **un pré-requis qui rappelle les connaissances de la PAES et les objectifs du DFGSM2-3,**
- **les items relatifs au thème du chapitre**
- **une rubrique sur l'Essentiel à retenir**
- **la rubrique entraînement**

Caractéristiques de ces ouvrages

- 150 à **400 pages environ** résumant l'essentiel de la spécialité abordée.
- prix : une trentaine d'euros en moyenne
- environ 3 000 signes par page imprimée
- format 21x27
- quadrichromie ou bichromie
- **index** : l'ouvrage comporte un index, composé des mots clés identifiés dans le texte. Ces mots clés seront balisés sous word ou surlignés de couleur sur manuscrit

Les ouvrages de cette collection offrent **des compléments en ligne** renvoyant à des vidéos, à des iconographies et/ou à la correction d'une partie des entraînements. Ces compléments sont disponibles sur un minisite via un code d'identification en ligne.

Sommaire

NB: basé sur programme DFGSM2/3

| | | |
|--|---|--|
| CHAP 1 | La place de la Génétique Médicale en Médecine | Arnold Munnich Un encadré sur les Maladies rares sera ajouté (N. Lévy) |
| CHAP 2 | Le support de l'information génétique : Génome-Chromosomes-Chromatine-ADN | Serge Romana |
| CHAP 3 | Structure et fonction du Génome Humain : Structure des chromosomes ; Particularité des chromosomes sexuels ; Inactivation du chromosome X | Jean Pierre Sittrois |
| | | Valérie Malan |
| CHAP 4 | Structure et fonction du Génome Humain : Le projet Génome Humain ; Le « codant » et le « non-codant » ; Variabilité du Génome Humain | Benoit Arveiler |
| | | Un encadré de terminologie (termes mutations, variants, polymorphisme) sera ajouté et une homogénéisation des termes pour tous les chapitres devra être réalisée |
| CHAP 5 | Hérédité mendélienne Maladies de transmission monogénique dominante ; Maladies de transmission monogénique récessive ; Maladies de transmission monogénique liée au sexe ; Mosaïques germinales et somatiques ; | Dominique Bonneau |
| CHAP 6 | Génétique des populations | Nicole Philip |
| CHAP 7 | Génétique et maladies communes | Jean-Louis Mandel David Geneviève |
| CHAP 8 | Cytogénétique conventionnelle : technique et principales anomalies (Anomalies chromosomiques de nombre, Anomalies chromosomiques de structure, Anomalies des chromosomes sexuels) | Martine Doco-Fenzy |
| CHAP 9 | Cytogénétique moléculaire : FISH, ACPA, microremaneignements chromosomiques | Valérie Malan |
| CHAP 10 | Cytogénétique des anomalies acquises en hématologie et des tumeurs solides | Chrystèle Bilhou Nabera |
| CHAP 11 | Anomalies génétiques à l'échelle du gène | Béatrice Parfait, Eric Pasman, Dominique Vidaud, Michel Vidaud |
| CHAP 12 | Principales techniques d'analyse des anomalies génétiques à l'échelle du gène | Béatrice Parfait, Eric Pasman, Dominique Vidaud, Michel Vidaud |
| CHAP 13 | Le séquençage de nouvelle génération : principe, applications en diagnostic et perspectives | Benoit Arveiler Martin Krahm |
| Supprimé, Intégration des notions essentielles dans le chapitre 13 | Bioinformatique appliquée au séquençage à haut débit renumérotation des chapitres | |

(BULLETIN OFFICIEL N°17 DU 28 AVRIL 2011)

et rédaction préalable de chapitres UMVF,
Proposition large de rédaction en « co-auteurs »

| | | |
|---------|--|---|
| CHAP 14 | Conseil génétique | Nicole Philip Delphine Héron |
| CHAP 15 | Génétique clinique ; Examen de l'enfant porteur d'anomalies du développement | Nicole Philip Didier Lacombe |
| CHAP 16 | Hétérogénéité des maladies génétiques | Stanislas Lyonnet et Josué Feingold |
| CHAP 17 | Diagnostic prénatal et préimplantatoire | Cédric Le Caignec |
| CHAP 18 | Dépistage néonatal | Michel Roussey Bruno Leheup |
| CHAP 19 | Diagnostic présymptomatique et médecine prédictive | Cyril Goizet Gaëtan Lesca |
| CHAP 20 | Dispositions législatives entourant la pratique des tests génétiques | Perrine Malzac |
| CHAP 21 | Enjeux éthiques, juridiques et psychologiques en génétique médicale | Perrine Malzac |
| CHAP 22 | Maladies génétiques fréquentes de transmission non mendélienne : les maladies mitochondrielles | Agnès Rötig Véronique Paquis |
| CHAP 23 | Maladies génétiques fréquentes de transmission non mendélienne : l'empreinte génomique parentale et maladies associées | Patrick Edery |
| CHAP 24 | Maladies génétiques fréquentes de transmission non mendélienne : les maladies associées aux mutations dynamiques | Valérie Biancalana Jean-Louis Mandel |
| CHAP 25 | Oncogénétique | Thierry Frébourg |
| CHAP 26 | Bases de données et outils bioinformatiques utiles en génétique | Christophe Béroud et David Salgado |
| CHAP 27 | Perspectives thérapeutiques en Génétique Médicale | Martin Krahm et Nicolas Lévy |
| CHAP 28 | La pharmacogénétique | Laurent Becquemont et Marie-Anne Loriot |
| CHAP 29 | Problèmes posés par les maladies génétiques, à propos d'une maladie chromosomique, la trisomie 21 | Damien Santaville Renaud Tournaine Bénédicte de Fréminalville |
| CHAP 30 | Problèmes posés par les maladies génétiques, à propos d'une maladie génique, la mucoviscidose | Claude Férec |
| CHAP 31 | Problèmes posés par les maladies génétiques, à propos d'une maladie d'instabilité, le syndrome de l'X fragile | Jean Louis Mandel Delphine Héron Gaëtan Lesca |

| Action | Date prévue | Calendrier modifié |
|---|----------------------------|--|
| Remise des manuscrits par les auteurs | Déc 2014 | <p>Janv-mars 2015</p> <p>Chapitres finalisés reçus au 19 mars 2015: 26/31</p> <p>1 désistement tardif</p> <p>Quelques réattributions d'auteurs</p> |
| Phase de relecture par membres du CPEGM | Déc-Janv 2014/2015 | Janv-mars 2015 |
| Soumission aux éditions Elsevier Masson | Janv 2015 | <p>Janv-mars 2015</p> <p>Chapitres soumis au 19 mars 2015: 15/31</p> |
| Préparation | Févr-Mars 2015 | Mars-Avril 2015 |
| Phase de relecture finale par les auteurs | Mars 2015 | Avril 2015 |
| Mise en production | Mai-Juin 2015 | Eté 2015 |
| Publication | Rentrée universitaire 2015 | <u>Rentrée universitaire 2015</u> |

| Action | Date prévue | Calendrier modifié |
|---|----------------------------|--|
| Remise des manuscrits par les auteurs | Déc 2014 | <p>Janv-mars 2015</p> <p>Chapitres finalisés reçus au 19 mars 2015: 26/31</p> <p>1 désistement tardif</p> <p>Quelques réattributions d'auteurs</p> |
| Phase de relecture par membres du CPEGM | Déc-Janv 2014/2015 | Janv-mars 2015 |
| Soumission aux éditions Elsevier Masson | Janv 2015 | <p>Janv-mars 2015</p> <p>Chapitres soumis au 19 mars 2015: 15/31</p> |
| Préparation | Févr-Mars 2015 | Mars-Avril 2015 |
| Phase de relecture finale par les auteurs | Mars 2015 | Avril 2015 |
| Mise en production | Mai-Juin 2015 | Eté 2015 |
| Publication | Rentrée universitaire 2015 | <u>Rentrée universitaire 2015</u> |

Merci à tous les auteurs et relecteurs pour leur contributions de grande qualité!