

**COLLEGE NATIONAL DES ENSEIGNANTS
ET PRATICIENS DE GENETIQUE MEDICALE**

Association régie selon la loi du 1^{er} Juillet 1901

Site web : www.ffgh.net/CPEGM/

**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

(BULLETIN OFFICIEL N°17 DU 28 AVRIL 2011)

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

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 Siffroi Valérie Malan
CHAP 4	Structure et fonction du Génome Humain : Le projet Génome Humain ; Le « codant » et le « non-codant » ; Variabilité du Génome Humain	Benoît 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, microremaniements 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 Pasmant, Dominique Vidaud, Michel Vidaud
CHAP 12	Principales techniques d'analyse des anomalies génétiques à l'échelle du gène	Béatrice Parfait, Eric Pasmant, Dominique Vidaud, Michel Vidaud
CHAP 13	Le séquençage de nouvelle génération : principe, applications en diagnostic et perspectives	Benoît Arveiler Martin Krahn
Supprimé, Intégration des notions essentielles dans le chapitre 13	Bioinformatique appliquée au séquençage à haut débit renumérotation des chapitres	

CHAP 14	Conseil génétique	Nicole Philip
CHAP 15	Génétique clinique ; Examen de l'enfant porteur d'anomalies du développement	Delphine Héron Nicole Philip
CHAP 16	Hétérogénéité des maladies génétiques	Didier Lacombe
CHAP 17	Hétérogénéité des maladies génétiques	Stanislas Lyonnet et Josué Feingold
CHAP 18	Diagnostic prénatal et préimplantatoire	Cédric Le Caignec
CHAP 19	Dépistage néonatal	Michel Roussey Bruno Leheup
CHAP 20	Diagnostic présymptomatique et médecine prédictive	Cyril Goizet Gaëtan Lesca
CHAP 21	Dispositions législatives entourant la pratique des tests génétiques	Perrine Malzac
CHAP 22	Enjeux éthiques, juridiques et psychologiques en génétique médicale	Perrine Malzac
CHAP 23	Maladies génétiques fréquentes de transmission non mendélienne : les maladies mitochondriales	Agnès Rötig Véronique Paquis
CHAP 24	Maladies génétiques fréquentes de transmission non mendélienne : l'empreinte génomique parentale et maladies associées	Patrick Edery
CHAP 25	Maladies génétiques fréquentes de transmission non mendélienne : les maladies associées aux mutations dynamiques	Valérie Biancalana Jean-Louis Mandel
CHAP 26	Oncogénétique	Thierry Frébourg
CHAP 27	Bases de données et outils bioinformatiques utiles en génétique	Christophe Bérout et David Salgado
CHAP 28	Perspectives thérapeutiques en Génétique Médicale	Martin Krahn et Nicolas Lévy
CHAP 29	La pharmacogénétique	Laurent Becquemont et Marie-Anne Lorient
CHAP 30	Problèmes posés par les maladies génétiques, à propos d'une maladie chromosomique, la trisomie 21	Damien Sanlaville Renaud Touraine Bénédicte de Fréminville
CHAP 31	Problèmes posés par les maladies génétiques, à propos d'une maladie génique, la mucoviscidose	Claude Férec
CHAP 32	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	Janv-mars 2015 Chapitres finalisés reçus au 19 mars 2015: 26/31 1 désistement tardif Quelques réattributions d'auteurs
Phase de relecture par membres du CPEGM	Déc-Janv 2014/2015	Janv-mars 2015
Soumission aux éditions Elsevier Masson	Janv 2015	Janv-mars 2015 Chapitres soumis au 19 mars 2015: 15/31
Préparation	Févr-Mars 2015	Mars-Avril 2015
Phase de relecture finale par les auteurs	Mars 2015	Avril 2015
Mise en production	Mai-Juin 2015	Été 2015
Publication	Rentrée universitaire 2015	<u>Rentrée universitaire 2015</u>

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

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