

Fiche Info DES Génétique

I- Interne référent de la spécialité :

Godelieve MOREL (interne de génétique à Nice)

Florence RICCARDI (présidente de la SIGF, Société des Internes en Génétique de France)

II- Description succincte de la spécialité en générale :

Elle s'organise autour de plusieurs axes : la génétique clinique, la foetopathologie, l'oncogénétique, la biologie moléculaire et la cytogénétique. Elle s'intéresse aux maladies rares (>7000 maladies) et aux cancers.

Il s'agit d'une spécialité innovante et transversale qui n'est pas réduite à une activité de laboratoire et de recherche. Elle correspond à la prise en charge pluridisciplinaire du patient, en lien avec toutes les spécialités médicales, et à une activité clinico-biologique d'expertise. Les actions concrètes sont le diagnostic et le conseil génétique, la prévention, l'orientation et l'accompagnement des patients.

III- Description de la spécialité au niveau local (sur-spécialisation, atouts de Nice par rapport à d'autres villes)

Le service de Nice est centre de référence des maladies mitochondriales de l'enfant et de l'adulte (CALISSON) et centre constitutif des anomalies du développement et syndromes polymalformatifs. Les laboratoires de cytologie et de biologie moléculaire partagent une plateforme de séquençage à haut débit (NGS). Le DPNI, le séquençage de l'ADN mitochondrial et un panel de 300 gènes impliqués dans les maladies mitochondriales est donc disponible en routine. En parallèle, il y a de nombreux projets de recherche en biologie moléculaire.

IV- Description des différents terrains de stage: nombre de services au CHU, nombre et lieux des stages en périphérie

Il y a 3 terrains de stage de génétique à Nice : le laboratoire de cytogénétique, de biologie moléculaire et le stage de génétique clinique. Il est possible de participer au CPDP et aux consultations de diagnostic prénatal lorsque l'on est en stage de laboratoire.

Nous pouvons réaliser nos stages de clinique au CHU ou en périphérie (pédiatrie, oncologie, neurologie par exemple).

Il est important de prévoir en fin de formation des inter CHU et un master 2 de recherche pour compléter sa formation.

V- Accès au Post Internat: postes de CCA, Assistants

Un poste d'interne de génétique est proposé tous les 2 ans ce qui permet un accès au post internat plus facilement. A discuter selon notre orientation professionnelle et les besoins du service.

VI- Ambiance entre co-internes et avec les patrons

D'une année à l'autre, il y a 2 ou 3 internes de génétique mais nous sommes rarement en même temps dans le service (entre les stages en périphérie, les interCHU, le master 2...). Les équipes sont de taille humaine avec une relation forte entre les services de cytogénétique et biologie moléculaire. Le contact entre les médecins, techniciens et ingénieurs du service est facile.

VII- DU et DIU : les indispensables, les conseillés, et les possibles

Les DIU et DU accessibles sont très variés et dépendent de son orientation professionnelle (cf site de la SIGF):

- DIU de dysmorphie
- DIU des MOC (Maladies Osseuses Constitutionnelles)
- DIU foetopathologie
- DIU bio informatique
- DIU des maladies rares : de la recherche au traitement
- DIU maladie métabolique (...)

VIII- Liens de sites internet utiles

Site de la SIGF : www.interne-genetique.fr

Site du Collège de France (rubrique enseignement, science du vivant ou revoir les cours de Jean Louis Mandel)

XIX- Livres utiles, conseillés selon le niveau (jeune interne ou sur-spécialisation)

« Génétique médicale : enseignement thématique » par le Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale - Martin KRAHN et Damien SANLAVILLE.

X- Modifications de la maquette du DES entraînées par la R3C (réforme du troisième cycle) et possibles problèmes rencontrés

Aucun problème engendré par la réforme.

La phase socle comprend un stage de laboratoire (biologie moléculaire ou cytogénétique) et un stage de génétique clinique (consultations).