

# Spécialiste en génétique médicale

**Programme de formation postgraduée du 1<sup>er</sup> janvier 1999**  
(dernière révision: 6 septembre 2007)

Accrédité par le Département fédéral de l'intérieur: 31 mai 2005

Dernières modifications approuvées par le Département fédéral de l'intérieur: 31 mai 2007

# Spécialiste en génétique médicale

## Programme de formation postgraduée

### 1. Généralités

#### 1.1 Définition de la génétique médicale

La génétique médicale est la branche de la génétique humaine qui traite des effets de la variation génétique de l'être humain sur la santé et la maladie. Elle englobe le dépistage des maladies génétiques (chromosomiques, monogéniques, plurifactorielles, mitochondriales) et des prédispositions à celles-ci, leur diagnostic pré et postnatal (y compris présymptomatique) ainsi que leur classification au moyen de méthodes d'investigation généalogiques, cliniques, biochimiques, de génétique moléculaire et/ou de cytogénétique. La génétique médicale comprend en outre le diagnostic différentiel par rapport aux maladies non génétiques.

#### 1.2 Rôle de la génétique médicale

Le spécialiste en génétique médicale dispense des conseils spécialisés aux patients atteints de maladies héréditaires et à leurs proches ainsi qu'aux personnes confrontées à des problèmes de génétique médicale liés aux mariages consanguins, en vue de leur permettre, en toute autonomie, de planifier leur vie tant individuelle que familiale et de prévenir de graves malformations.

Vu le caractère fondamental de la génétique médicale, le spécialiste de cette discipline doit être à même d'assister les spécialistes de presque toutes les disciplines médicales dans les tâches suivantes:

- pose du diagnostic et classification des maladies génétiques, grâce aux procédés d'investigation génétiques les plus récents, moyennant leur utilisation correcte (indication, exécution et interprétation des résultats), et par l'apport d'une information scientifique actuelle;
- évaluation des troubles du développement psychique et physique, y compris des syndromes dysmorphologiques;
- estimation des risques en cas de prédisposition héréditaire supposée ou décelée, ou compte tenu de facteurs déterminants tels que l'âge;
- prise en charge de handicapés et possibilités de traitement de maladies héréditaires, thérapie génique notamment;
- pose d'un diagnostic prénatal;
- assistance de couples ayant des difficultés à concevoir (infertilité, avortements répétés) et recourant à la procréation médicalement assistée (p. ex. ICSI);
- examens de dépistage visant à prévenir les maladies héréditaires les plus fréquentes;
- évaluation des effets mutagènes et tératogènes;
- prise en compte des aspects éthiques et juridiques du diagnostic médico-génétique.

#### 1.3 Objectifs principaux de la formation postgraduée

La formation postgraduée doit permettre au futur spécialiste en génétique médicale:

- d'élargir ses connaissances de base en génétique et en génétique humaine;
- de développer ses aptitudes cliniques dans le diagnostic des maladies ou des malformations génétiques ainsi que dans l'analyse généalogique et l'évaluation des risques;

- d'acquérir de l'expérience dans l'exécution et l'interprétation des résultats des investigations cytogénétiques et de génétique moléculaire;
- d'être à même de fournir des explications correctes, compréhensibles et avec doigté sur des faits médicaux et génétiques complexes aux personnes en quête de conseils;
- de parfaire son comportement vis-à-vis des personnes atteintes de maladies ou de malformations génétiques et de leurs proches;
- de saisir les aspects éthiques et juridiques du diagnostic génétique médical et de ses conséquences;
- de connaître les moyens et les méthodes permettant une adaptation constante du savoir et du savoir-faire à l'évolution des connaissances médicales théoriques et pratiques;
- de connaître les propres limites de son savoir et de ses capacités ainsi que l'efficacité des mesures médicales.

## 2. Durée, structure et dispositions complémentaires

### 2.1 Durée et structure de la formation postgraduée

2.1.1 La durée globale de la formation postgraduée est de 5 ans et s'articule comme suit:

- 2 ans de formation postgraduée clinique (formation non spécifique).
- 3 ans de formation en génétique médicale (formation spécifique)

2.1.2 La totalité de la formation postgraduée peut être accomplie à temps partiel.

#### **Formation postgraduée non spécifique**

2.1.3 La formation non spécifique doit être accomplie dans deux disciplines cliniques différentes, auprès d'établissements de formation reconnus en ophtalmologie, ORL, dermatologie et vénéréologie, gynécologie et obstétrique, médecine interne, pédiatrie, neurologie, chirurgie orthopédique ou psychiatrie et psychothérapie de même que chirurgie générale avec activité policlinique.

#### **Formation postgraduée spécifique**

2.1.4 La formation spécifique doit être acquise dans des institutions de génétique médicale (génétique humaine) reconnues et, pour une part, dans des services d'hôpitaux universitaires, spécialisés pour certaines maladies héréditaires.

2.1.5 Au moins 1 an de la formation postgraduée spécifique doit être accompli dans un établissement de formation suisse de la catégorie A.

2.1.6 Un changement d'établissement durant la formation spécifique est souhaitable mais non obligatoire.

2.1.7 Sur demande préalable à la Commission des titres FMH et pour autant qu'il s'agisse d'une activité de formation postgraduée proprement dite, un stage de recherche peut être validé pour 1 an de formation spécifique.

## 2.2 Dispositions complémentaires

2.2.1 Durant sa formation spécifique le candidat doit en outre

- assister aux assemblées générales et aux sessions de formation continue de la Société suisse de génétique médicale;
- participer annuellement à un congrès international de génétique médicale / génétique humaine organisé à l'étranger.

## 3. Contenu de la formation postgraduée

### 3.1 Exigences générales

Le futur spécialiste doit acquérir des connaissances approfondies, de l'expérience et des aptitudes dans les domaines suivants:

- bases théoriques de la génétique humaine, notamment de la cytogénétique et de la génétique moléculaire;
- diagnostic clinique, génético-moléculaire et cytogénétique des maladies et malformations génétiques et des causes prédisposantes; diagnostic différentiel par rapport à des tableaux cliniques non génétiques;
- information approfondie et assistance des personnes qui lui sont adressées;
- origine des mutations et effets sur la santé;
- embryologie humaine et effets d'agents tératogènes (malformations dues à des agents nocifs);
- interprétation des résultats des diagnostics cytogénétiques, génético-moléculaires et chimioprotéiques ainsi que d'autres tests de laboratoire servant à établir le patrimoine héréditaire, si nécessaire au moyen de procédés d'épidémiologie génétique et de méthodes statistiques;
- exécution immédiate d'examens de laboratoires dans le domaine de la cytogénétique et de la génétique moléculaire;
- interprétation de travaux scientifiques;
- importance des maladies et malformations génétiques pour notre système sanitaire;
- possibilités de prévention des maladies héréditaires, également au moyen de méthodes de dépistage au sein de la population;
- statistique médicale (traitement mathématique) concernant l'hérédité génétique familiale (analyse couplée) et dans la population (génétique des populations);
- bases juridiques de la consultation et du diagnostic génétique;
- des aspects psychosociaux et éthiques relatifs à l'évaluation des prédispositions et des examens génétiques;
- établissement d'expertises.

### 3.2 Exigences pratiques particulières

La maîtrise des domaines suivants est exigée pour l'exercice de l'activité pratique du médecin généticien:

3.2.1 Diagnostic de génétique médicale

A savoir:

- diagnostic génético-clinique de maladies héréditaires, de malformations congénitales et de syndromes congénitaux;
- anamnèse familiale et analyse généalogique;

- diagnostic chromosomique, y compris culture cellulaire, coloration différentielle des chromosomes et appréciation des résultats à l'intention du médecin traitant;
- diagnostic génético-moléculaire de maladies génétiques au moyen de méthodes directes et indirectes, y compris évaluation du risque et appréciation médicale des résultats;
- interprétation des résultats d'examens physiopathologiques et biochimiques en vue d'établir le diagnostic de maladies héréditaires.

### 3.2.2 Dépistage des risques génétiques:

A savoir:

- évaluation des risques dans les maladies monogéniques sur la base de données généalogiques et des résultats d'examens de génétique moléculaire;
- principes de la détermination empirique des risques dans les maladies plurifactorielles;
- évaluation des risques de répliation lors d'aberrations chromosomiques;
- évaluation des risques dus à des agents nocifs exogènes/térogènes avant et pendant la grossesse;
- évaluation des risques au moyen de programmes informatiques.

### 3.2.3 Consultations génétiques

Exécution de consultations génétiques dans le cas de maladies ou de malformations héréditaires ayant trait à toutes les disciplines de la médecine, y compris information sur le risque de répliation, sur le pronostic (estimation du risque) et sur la gravité de la maladie pour les personnes en quête de conseils, en tenant compte des points de vue psychologique, éthique et juridique. Cela comprend en outre l'établissement d'un résumé pour les personnes concernées et les médecins traitants. La formation en tant que conseiller doit être accompagnée d'une supervision psychologique.

### 3.2.4 Prise en charge de patients souffrant de maladies héréditaires

Connaissance des traitements et de leur suivi, des possibilités de formation pour handicapés et des homes pour handicapés de la région concernée, des organisations d'entraide, etc.

### 3.2.5 Prévention de la manifestation des maladies héréditaires

Connaissance des possibilités de diagnostic prénatal et présymptomatique, y compris des mesures à prendre en cas de résultat pathologique.

### 3.2.6 Principes du traitement des maladies héréditaires

Connaissance des principes du traitement des maladies génétiques, y compris la thérapie génique.

### 3.2.7 Bases juridiques

Connaissance des bases juridiques régissant la consultation et le diagnostic génétiques, y compris la protection des données, la sécurité biologique, la radioprotection et la gestion du laboratoire.

### 3.2.8 Assurance qualité dans l'exercice de l'activité médicale

L'assurance qualité doit être appliquée selon les normes de la Société suisse de génétique médicale (SSGM), de la FMH, de l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM) et des dispositions légales en la matière.

### 3.2.9 Ethique et économie de la santé

Ethique

Acquisition de compétences dans la prise de décision médico-éthique en lien avec la prise en charge de personnes en bonne santé et de malades. Les objectifs d'apprentissage sont les suivants:

- connaissance des notions importantes de l'éthique médicale;

- aptitude à utiliser de façon autonome des instruments facilitant une prise de décision éthique;
- gestion indépendante de problèmes éthiques dans des situations typiques (par exemple communication de diagnostics, information aux patients avant un examen génétique prénatal, diagnostique, pré-symptomatique ou prédictif, décision autonome, consentement éclairé du patient, retrait du consentement, droit à «ne pas savoir», déclaration d'intérêts, secret médical).

#### Economie de la santé

Acquisition de compétences permettant une utilisation judicieuse des moyens diagnostiques, prophylactiques et thérapeutiques lors de la prise en charge de personnes en bonne santé et de malades. Les objectifs d'apprentissage sont les suivants:

- connaissance des notions importantes en matière d'économie de la santé;
- gestion indépendante de problèmes économiques;
- utilisation optimale des moyens mis à disposition en tenant compte des bases légales.
- Facturation des prestations médicales lors de maladies génétiques dans le cadre de l'assurance-maladie obligatoire.

#### 3.2.10 Sécurité des patients

Connaissances des principes en matière de gestion de la sécurité lors de l'examen et du traitement de personnes malades et en bonne santé; compétences en matière de gestion des risques et des complications. Ces connaissances et compétences comprennent entre autres la détection et la maîtrise de situations présentant un risque accru d'événements indésirables.

## 4. Règlement d'examen

### 4.1. But de l'examen

Lors de l'examen, le candidat doit démontrer qu'il satisfait aux exigences fixées au point 3 du présent programme de formation.

### 4.2 Matière d'examen

La matière d'examen correspond au point 3 du présent programme de formation.

### 4.3 Commission d'examen

La commission d'examen comprend 5 membres, tous membres ordinaires de la SSGM et porteurs du titre de spécialiste en génétique médicale. Elue pour 3 ans par l'assemblée générale de la SSGM, elle se constitue elle-même. Elle peut également s'adjoindre d'autres experts. Le président de la SSGM et l'un des délégués à la CFPC en sont membres ex-officio.

Tâches de la commission:

- organisation et exécution des examens;
- établissement des questions d'examen, fixation du lieu et de la date ainsi que de la taxe d'examen;
- désignation des examinateurs.

Trois examinateurs (examinateur, co-examinateur et rédacteur du procès-verbal) procèdent à l'examen, dont un seul peut être formateur du candidat. Un des examinateurs au moins doit diriger une institution universitaire en génétique médicale.

#### **4.4 Type d'examen**

L'examen comprend deux parties: un examen théorique oral et un examen pratique.

##### **4.4.1 Examen théorique oral**

Au cours de cet examen, les connaissances du candidat concernant l'ensemble du domaine de génétique médicale sont examinées durant 60 minutes.

##### **4.4.2 Examen pratique**

Lors de l'examen pratique, le candidat doit examiner deux patients atteints d'une maladie héréditaire différente ou ayant des problèmes génétiques, faire l'appréciation de la situation et les conseiller. Cette partie pratique doit s'étendre au minimum sur 60 minutes. La façon de procéder et le résumé écrit à l'intention des patients sont ensuite analysés par les examinateurs.

#### **4.5 Modalités de l'examen**

##### **4.5.1 Moment de l'examen**

Il est recommandé au candidat de passer l'examen de spécialiste au plus tôt durant la dernière année de sa formation postgraduée réglementaire.

##### **4.5.2 Date et lieu de l'examen**

L'examen a lieu au moins une fois par année. La date et le lieu sont publiés par la commission d'examen au moins six mois à l'avance dans le Bulletin des médecins suisses.

##### **4.5.3 Procès-verbal**

Un procès-verbal d'examen est établi dont le candidat reçoit une copie pour information.

##### **4.5.4 Langue d'examen**

D'entente avec le candidat, l'examen oral peut se dérouler en anglais avec l'ensemble des experts ou certains d'entre eux.

##### **4.5.5 Taxe d'examen**

Il est perçu une taxe d'examen dont le montant est fixé par la commission d'examen et publié avec l'annonce de l'examen dans le Bulletin des médecins suisses.

En cas de retrait de l'inscription au plus tard jusqu'à dix jours avant l'examen, la finance d'inscription est remboursée.

#### **4.6 Critères d'évaluation**

L'évaluation des deux parties de l'examen se fait à l'aide de l'échelle de notes habituelle (1 à 6). L'examen est considéré comme réussi lorsque la note moyenne obtenue pour chacune des parties est au moins de 4 et si aucune des deux parties de l'examen ne présente une note inférieure à 3. L'appréciation finale est donnée par la mention «réussi» ou «non réussi».

#### **4.7 Répétition de l'examen et recours**

Le résultat de l'examen doit être communiqué par écrit au candidat.

Les deux parties de l'examen peuvent être répétées.

En cas d'échec, le candidat peut contester la décision négative dans un délai de 30 jours auprès de la Commission d'opposition pour les titres de formation postgraduée (CO TFP).

Les décisions prises par la CO TFP peuvent faire l'objet de recours auprès du Tribunal administratif fédéral (cf. art. 59, 3<sup>e</sup> al. de la RFP).

## 5. Critères de classification des établissements de formation postgraduée

5.1. Les établissements de formation reconnus pour la génétique médicale sont répartis en deux catégories:

- catégorie A (3 ans)
- catégorie B (1 an)

### 5.1.1 Catégorie A (3 ans)

- Institutions (instituts ou divisions) universitaires de génétique médicale (génétique humaine) autonomes ou centres comparables.
- Certains instituts de génétique médicale étrangers peuvent être admis comme établissements de formation postgraduée avec l'accord préalable de la Commission des titres.
- Les exigences du point 5.2 doivent être remplies.

### 5.1.2 Catégorie B (1 an)

- Les services autonomes de cliniques universitaires se consacrant principalement à un collectif de patients atteints de maladies héréditaires (service d'une clinique universitaire pédiatrique s'occupant de troubles congénitaux du métabolisme, p. ex.) en Suisse et à l'étranger.
- Les établissements de la catégorie B ne sont reconnus qu'avec l'accord préalable de la Commission des titres qui doit s'assurer que l'ensemble de la formation postgraduée selon le point 3 du programme est garanti.
- Les exigences du point 5.2 doivent être remplies.

## 5.2 Critères de classification

	A	B
<b>Caractéristiques / collectif de patients</b>		
Centre pour l'ensemble de la génétique médicale	+	-
Centre pour des collectifs de patients atteints de maladies héréditaires	-	+
<b>Equipe médicale dirigeante</b>		
Médecin-chef à plein temps, spécialiste en génétique médicale	+	-
médecin-chef agrégé	+	+
Suppléant avec titre de spécialiste en génétique médicale	+	-
<b>Infrastructure</b>		
Diagnostic clinique des maladies héréditaires	+	+
Service de consultation génétique	+	-
Laboratoire pour le diagnostic cytogénétique	+	-
Laboratoire pour le diagnostic de génétique moléculaire	+	+
Service de consilium dans les cliniques du centre ou à l'extérieur	+	-
<b>Formation postgraduée théorique</b>		
Sessions de formation postgraduée		
Internes à la clinique, h./semaine	1	1
Interdisciplinaires, h./semaine	1	-

	A	B
Enseignement du catalogue complet des objectifs d'étude	+	-
Journal-club hebdomadaire	+	+
Possibilité de suivre des sessions de formation postgraduée à l'extérieur, jours / semaine	5	5
Accès aux banques de données	+	+
Bibliothèque centrale	+	+
Possibilités d'exercer des activités scientifiques	+	+

### 5.3 Ethique et économie de la santé

Enseignement pratique de la gestion indépendante de problèmes éthiques et d'économie de la santé lors de la prise en charge de personnes en bonne santé et de malades dans des situations typiques de la discipline.

### 5.4 Sécurité des patients

La gestion des risques et des fautes est réglée dans le concept de formation postgraduée. En font partie, entre autres, un système de saisie des incidents critiques (CIRS), un concept sur la manière de procéder face aux personnes annonçant des incidents critiques, un inventaire régulier et systématique des examens et traitements pour en examiner les incidents critiques ainsi qu'une participation active à leur saisie et à leur analyse.

## 6. Formations approfondies

## 7. Dispositions transitoires

Le présent programme de formation postgraduée est entré en vigueur le 1er janvier 1999 suite à une décision du Comité central de la Fédération des médecins suisses (FMH).

### 7.1 Périodes de formation postgraduée antérieures

Les **périodes de formation postgraduée** accomplies en Suisse et à l'étranger avant l'entrée en vigueur du présent programme sont prises en compte dans la mesure où elles satisfont aux exigences de ce programme et de la Réglementation pour la formation postgraduée (RFP). Les établissements de formation postgraduée doivent notamment avoir rempli en temps opportun les conditions fixées sous point 5 du programme de formation (sauf celle du titre de spécialiste pour le médecin-chef).

### 7.2 Activités antérieures en tant que formateur

**Des périodes d'activité comme formateur** accomplies avant l'entrée en vigueur du présent programme seront reconnues en tant que périodes de formation pour autant toutefois que les établissements de formation concernés aient rempli les conditions du programme (point 5) et de la RFP à l'époque.

### **7.3 Délai pour la présentation d'une demande de reconnaissance de périodes de formation postgraduée**

Les demandes de reconnaissance des périodes de formation postgraduée et d'activité accomplies avant l'entrée en vigueur du présent programme doivent être présentées dans les 10 ans à compter de celle-ci. Les demandes présentées après ce délai ne seront plus prises en considération.

### **7.4 Examen de spécialiste**

Tout candidat n'ayant pas terminé sa formation postgraduée au 31 décembre 2000 devra fournir une attestation de sa participation à l'examen de spécialiste pour obtenir le titre de spécialiste en génétique médicale.

### **7.5 Pionniers de la génétique médicale**

Le titre de spécialiste en génétique médicale peut être décerné à titre exceptionnel aux pionniers de cette discipline, cela même s'ils ne remplissent pas les conditions fixées aux points 7.1 et 7.2. Le candidat doit avoir exercé une activité de pionnier dans la recherche ou la clinique et être en mesure d'attester ses prestations.

Révisions: 12 mai 2004 (chiffre 2.1.3; approuvé par le CC)  
29 mars 2007 (chiffres 3.2.9 et 5.3; approuvés par la CFPC)  
6 septembre 2007 (chiffres 3.2.10 et 5.4; complément Sécurité des patients; approuvés par la CFPC)