

RÉFÉRENTIEL DE COMPÉTENCES

CODE ARES	1451
Date dépôt	14/01/2020
Date validation	11/02/2020

MASTER DE SPÉCIALISATION EN GÉNÉTIQUE CLINIQUE

FINALITÉ	N.A.	NIVEAU (du Cadre des Certifications)	7
SECTEUR	2. Santé	DOMAINE D'ÉTUDES	11. Sciences médicales
TYPE	LONG	CYCLE	DEUXIÈME
LANGUE (majoritaire)	FRANÇAIS et ANGLAIS	CRÉDITS	Minimum 60

A. SPÉCIFICITÉ DE LA FORME D'ENSEIGNEMENT

En vertu du Chap. II Art.4 §3 du décret « Paysage » qui stipule que « par essence, l'enseignement universitaire est fondé sur un **lien étroit entre la recherche scientifique et les matières enseignées** », les universités offrent une formation cohérente à, et par la recherche, soutenant l'acquisition progressive de compétences complexes. Cette spécificité requiert d'inviter les équipes d'enseignants, toutes **actives dans la recherche et reconnues par les communautés scientifiques de référence**, à intervenir aux niveaux 6 (bachelier), 7 (master) et 8 (docteur) du cadre des certifications de l'enseignement supérieur.

Même si l'objectif de l'ensemble des étudiants n'est pas nécessairement de viser le niveau 8 de ce cadre de certification, ils sortiront néanmoins diplômés, aux niveaux 6, 7 ou 8, en ayant progressé sur ce continuum d'enseignement et de recherche qui leur est proposé par les **enseignants-chercheurs** de l'université. Concevoir d'entrée de jeu la formation sous la forme d'un continuum sur deux cycles (niveaux 6 et 7), voire trois (niveau 8), permet aux enseignants d'amener graduellement les étudiants à une maîtrise des savoirs scientifiques et compétences spécifiques - et transversaux - ainsi qu'à une compréhension approfondie des épistémologies sous-jacentes.

Cette formation exige que les enseignants qui l'assument soient formés, dans leur grande majorité, au niveau 8 de ce cadre de certification et **impliqués dans une pratique quotidienne de recherche au sein de laboratoires reconnus par la communauté scientifique**. À ce titre, ils stimulent les mécanismes d'appropriation de la démarche scientifique. Point d'orgue de cette appropriation, **le mémoire incarne l'intégration de compétences complexes en permettant à l'étudiant de prendre part à la création du savoir scientifique**.

Au-delà de la recherche, cette formation de haut niveau permet aux étudiants de faire face à des situations professionnelles complexes, changeantes, incertaines en adoptant une posture inspirée de l'activité de recherche.

Outre les aspects développés dans le cadre des certifications pour les niveaux 6 et 7, l'université veille à développer dans toutes ses formations les compétences suivantes :

- Se construire un bagage méthodologique pertinent dans le champ de la spécialisation théorique, y compris des capacités de création et d'adaptation de modèles, d'instruments ou de procédures ;
- Adopter une approche critique d'un phénomène en mobilisant les modélisations théoriques adéquates ;
- Adopter une approche systémique et globale d'un phénomène : percevoir le contexte et ses enjeux, les différents éléments de la situation, leurs interactions dans une approche dynamique ;
- Synthétiser avec discernement les éléments essentiels d'un phénomène, faire preuve d'abstraction conceptuelle afin de poser un diagnostic basé sur les preuves et de dégager des conclusions pertinentes ;
- Élaborer une démarche rigoureuse d'analyse et de résolution de problématiques incluant traitement de données, interprétation de résultats, formulation de conclusions scientifiques et élaboration de solutions dont la faisabilité et la pertinence sont évaluées ;
- Développer une culture personnelle en épistémologie et histoire de sa discipline ainsi qu'en éthique des sciences, culture indispensable au développement d'une pensée critique et réflexive fondée sur des savoirs qui prennent la science et son développement comme objets.

B. SPÉCIFICITÉ DE LA FORMATION

La génétique clinique est la branche de la médecine qui étudie les maladies génétiques et leur mode de transmission.

La génétique clinique implique la connaissance des maladies génétiques, de leur mode de transmission, de leurs signes cliniques et de leur étiologie génétique et moléculaire. Elle implique aussi une maîtrise des méthodes du diagnostic génétique, chromosomique et moléculaire. Elle a pour but d'établir le diagnostic, d'informer les patients et leur famille sur le mode de transmission et de récurrence et contribue également à la définition du meilleur traitement et suivi des patients.

À cette fin, le médecin spécialiste en génétique clinique doit être compétent pour :

- » mener les consultations de conseil génétique ;
- » obtenir un diagnostic génétique ;
- » connaître et interpréter les méthodes de diagnostic de laboratoire, pour les maladies génétiques.

Le candidat spécialiste doit satisfaire aux critères prévus dans :

- » l'arrêté ministériel du 23 avril 2014 fixant les critères généraux d'agrément des médecins spécialistes, des maîtres de stages et des services de stage ;
- » l'arrêté ministériel du 23 mai 2017 fixant les critères spéciaux d'agrément des médecins spécialistes, des maîtres de stage et des services de stage en génétique clinique.

C. COMPÉTENCES VISÉES PAR LA FORMATION

Les compétences reprises ci-dessous sont les compétences finales telles que décrites dans l'annexe de l'arrêté ministériel du 23 mai 2017 fixant les critères spéciaux d'agrément des médecins spécialistes, des maîtres de stage et des services de stage en génétique clinique.

1. CONNAISSANCES ET APTITUDES

1.1. Génétique théorique / connaissances de base pouvant contenir les éléments suivants :

- 1° comprendre les mécanismes cellulaires et moléculaires qui sont le fondement de la génétique et de l'hérédité humaines ;
- 2° pouvoir mettre en corrélation génotype et phénotype ;
- 3° être en mesure d'interpréter des variantes génomiques rares ;
- 4° comprendre les modèles héréditaires et les méthodes d'évaluation des risques ;
- 5° comprendre l'épidémiologie et la biostatistique génétique.

1.2. Connaissances et aptitudes cliniques et médicales :

- 1° l'établissement d'une généalogie ;
- 2° le diagnostic, l'étude et l'accompagnement des aspects génétiques des individus atteints de pathologies rares comme génétiques, et de leurs familles ;
- 3° la capacité d'évaluer les risques et appliquer leur rôle dans les tests génétiques ;
- 4° la compréhension des caractéristiques spécifiques des tests prédictifs et des tests sur le fait d'être porteur ;
- 5° la compréhension des caractéristiques spécifiques des tests de susceptibilité génétique ;

- 6° l'acquisition de connaissances en génétique prénatale, en ce compris le diagnostic précédant l'implantation génétique, les tests génétiques non invasifs et invasifs ainsi que le développement fœtal et les tératogènes ;
- 7° l'acquisition de connaissances en génétique pédiatrique, en ce compris la formation en matière de dysmorphologie (connaissance de syndromes dysmorphiques fréquents et rares, leur étiologie et l'utilisation de bases de données relatives à la dysmorphologie) et l'examen des troubles du développement chez l'enfant ;
- 8° l'acquisition de connaissances en génétique chez les adultes et concernant les pathologies ayant une composante génétique survenant au cours de l'âge adulte (en ce compris les tests prédictifs) ;
- 9° l'acquisition de connaissances en génétique de la population, en ce compris les examens génétiques de population ;
- 10° l'acquisition de connaissances en génétique cancéreuse germinale et somatique ;
- 11° l'acquisition de compétences complémentaires dans les domaines particuliers des pathologies génétiques et rares, par exemple ;
 - a) les maladies immunologiques et auto-inflammatoires rares,
 - b) les maladies squelettiques rares, c) les maladies cardiaques rares,
 - d) les maladies des tissus conjonctifs et musculo-squelettiques rares,
 - e) les affections congénitales rares du développement cognitif et/ou somatique normal
 - f) les maladies endocriniennes rares,
 - g) les maladies des yeux rares,
 - h) les maladies gastro-intestinales rares,
 - i) les maladies gynécologiques et obstétriques rares,
 - j) les maladies hématologiques rares,
 - k) les anomalies crânio-faciales et les pathologies ORL rares,
 - l) les maladies hépatiques rares,
 - m) les pathologies métaboliques héréditaires rares,
 - n) les maladies vasculaires multisystème rares,
 - o) les maladies neurologiques rares,
 - p) les maladies neuromusculaires rares, les maladies pulmonaires rares,
 - r) les maladies rénales rares,
 - s) les affections cutanées rares,
 - t) les maladies urogénitales rares,
 - u) les infections rares,
 - v) les cancers et syndromes cancéreux héréditaires rares ;
- 12° l'établissement d'un plan de traitement et de soins médical et génétique ;
- 13° être formé aux principes de base de la thérapie génique, de la pharmacogénétique et de la génétique médico-légale.

1.3. Conseil génétique et aptitudes en matière de communication

- 1° être formé au conseil génétique pour tous types de maladies et situations génétiques qui surviennent dans la pratique de la génétique clinique. En font partie les conseils en matière de diagnostic préconceptuel, prénatal et postnatal, en ce compris les tests prédictifs ;
- 2° la tenue de consultations interdisciplinaires ;
- 3° comprendre l'éthique médicale, les droits du patient et les autres droits en matière de santé ;
- 4° le développement de bonnes aptitudes en matière de communication ;
- 5° pouvoir faire face à des réactions de crise ;
- 6° développer des compétences en matière d'accompagnement génétique ;
- 7° être en mesure de déterminer des indications pour l'accompagnement psychologique.

1.4. Aptitudes en laboratoire

- 1° développer une connaissance approfondie des principes des techniques de laboratoire utilisées dans les tests génétiques ;
- 2° être en mesure d'interpréter les résultats d'analyses cytogénomiques, génético-moléculaires et génético-biochimiques ;

- 3° être en mesure d'interpréter les résultats d'analyses cytogénomiques et génético-moléculaires en génétique du cancer ;
- 4° développer une connaissance approfondie des principes et de la pratique du contrôle de qualité et de l'accréditation du laboratoire.

2. AUTRES ASPECTS DES OBJECTIFS FINAUX

2.1. Maintenir de bonnes pratiques médicales dans le domaine de la génétique clinique.

- 1° s'engager à un apprentissage tout au long de la vie ;
- 2° apprendre la gestion de la qualité clinique.

2.2. Aptitudes informatico-techniques

- 1° développer des aptitudes dans l'utilisation des technologies de l'information.

2.3. Formation au management

- 1° acquérir des connaissances dans le domaine des services génétiques ;
- 2° acquérir des connaissances en logistique et en gestion de la qualité ;
- 3° développer la capacité à travailler au sein d'une équipe disciplinaire et des capacités à diriger ;
- 4° développer des qualités pédagogiques eu égard au personnel, aux autres dispensateurs de soins et aux patients.