OBJECTIFS DE STAGE CLINIQUE DE L'ETUDIANT EN MEDECINE EN SECOND CYCLE :

Discipline : Génétique Médicale – Option clinique

Responsable de Discipline : Sylvie MANOUVRIER

	OBJECTIFS PRATIQUES et THEORIQUES: (en bleu les modalités pratiques d'acquisition des connaissances)	Item n°	Compétences génériques (lettre et titre)
1.	Savoir interroger un patient sur ses antécédents familiaux et dessiner un arbre généalogique : Participation aux consultations, préparation des dossiers, réalisation de l'arbre généalogique		A: Clinicien: l'étudiant démontre sa capacité d'explorer les antécédents du patient et de les consigner de façon exacte,
2.	Connaître les principaux modes de transmission et les problèmes posés par les principales maladies génétiques et participer à l'information de la famille et du malade. Participation aux consultations et avis au lit du patient	43 : Expliquer les bases du conseil génétique	concise et organisée
3.	Connaître les principaux éléments d'une dysmorphie faciale, notamment celle de l'enfant atteint de trisomie 21 et du syndrome de l'X Fragile Participation aux consultations et avis en salle, présentations de dossiers	43 : Diagnostiquer la trisomie 21 ; connaitre le syndrome de l'X fragile	
4.	Connaitre les principaux éléments de l'examen et du suivi de l'enfant déficient Participation aux consultations et avis en salle	43: Diagnostiquer la trisomie 21, en connaître l'évolution naturelle et les principales complications. 53: Développement psychomoteur du nourrisson et de l'enfant : aspects normaux et pathologiques	
5.	Connaitre la mucoviscidose, prise en charge, conseil génétique, diffusion de l'information à la parentèle Participation aux consultations dédiées	43 : Problèmes posés par les maladies génétiques, à propos d'une maladie génique : la mucoviscidose.	
6.	Savoir percevoir et expliquer les problèmes liés à la maladie et les retentissements de l'arrivée d'un enfant souffrant de maladie génétique sur le couple et la famille.	43: Problèmes posés par les maladies génétiques 54: L'enfant handicapé : orientation	

	Etre à même de comprendre l'aide des psychologues dans ce cadre Participation aux consultations et aux discussions de dossier	et prise en charge.	
7.	Connaître les différents types d'analyses génétiques et - leurs difficultés respectives (réalisation, interprétation) - les problèmes éthiques éventuellement posés (découvertes incidentes) - leurs modalités de prescription. Participation aux consultations et avis en salle, présentations de dossiers	8: principes éthiques du consentement aux soins : non opposition et consentement oral (libre et éclairé), tests génétiques 43: Expliquer la prescription des tests génétiques : organisation et aspects réglementaires	F: Responsable aux plans éthique et déontologique (connait le cadre légal qui régit la pratique médicale en matière de dignité de la personne, de consentement éclairé
8.	Comprendre l'intérêt de l'exercice pluri-professionnel (implication des psychologues, consultations multidisciplinaires, RCP) Savoir s'intégrer dans cette équipe Participation aux consultations en binôme médecin-psychologue, aux multidisciplinaires et diverses RCP, dont les réunions du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal Intégration au sein de l'équipe, respect des rôles de chacun	6: Organisation de l'exercice clinique méthodes qui permettent de sécuriser le parcours du patient . travail en équipe . réunions de concertation pluridisciplinaire. 8: Ethique médicale, exercice en équipe pluri professionnelle	<u>C:</u> Coopérateur, membre d'une équipe soignante pluriprofessionnelle
9.	Connaitre les difficultés de l'annonce du diagnostic. Établir avec le patient une relation empathique, dans le respect de sa personnalité, de ses attentes et de ses besoins. Se comporter de façon appropriée lors de l'annonce d'un diagnostic de maladie grave Participation aux consultations d'annonce pré et postnatale et de « médecine prédictive »	1: La relation médecin-malade dans le cadre du colloque singulier ou au sein d'une équipe	
10.	Connaitre les principales modalités du diagnostic prénatal et son encadrement juridique Participation aux réunions hebdomadaires du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal et aux réflexions éthiques abordées.	43: Problèmes posés par les maladies génétiques; Expliquer les possibilités de diagnostic prénatal (modalités et options de prise en charge dans le cadre d'une maladie d'une particulière gravité). 8: Éthique médicale	F: Responsable aux plans éthique et déontologique (connait le cadre légal qui régit la pratique médicale en matière de dignité de la personne, de consentement éclairé

11.	Connaitre les principales modalités du diagnostic préimplantatoire et son encadrement juridique Participation aux réunions hebdomadaires du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal et aux réflexions éthiques abordées.	43: Problèmes posés par les maladies génétiques; 8: Éthique médicale 38: Assistance médicale à la procréation	F: Responsable aux plans éthique et déontologique (connait le cadre légal qui régit la pratique médicale en matière de dignité de la personne, de consentement éclairé
12.	Savoir avoir une réflexion éthique vis-à-vis des difficultés du diagnostic prénatal et préimplantatoire, Participation aux réunions hebdomadaires du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal et aux réflexions éthiques abordées.	8: Ethique médicale : Décrire les principes éthiques et l'argumentation d'une décision d'interruption médicale de grossesse ; les questions posées par le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire (DPN/DPI).	F : Responsable aux plans éthique et déontologique (connait le cadre légal qui régit la pratique médicale en matière de dignité de la personne, de consentement éclairé
13.	Connaître la législation sur la médecine prédictive Participation aux consultations de « médecine prédictive » en oncogénétique, neuro-génétique et cardio-génétique	43 : Expliquer la prescription des tests génétiques : organisation et aspects réglementaires	
14.	Savoir avoir une réflexion éthique vis-à-vis des difficultés de la médecine prédictive Participation aux consultations de « médecine prédictive » en oncogénétique, neuro-génétique et cardio-génétique		F: Responsable aux plans éthique et déontologique (connait le cadre légal qui régit la pratique médicale en matière de dignité de la personne, de consentement éclairé
15.	Connaitre les éléments familiaux, médicaux et biologiques justifiant la prescription d'une consultation d'oncogénétique chez un malade et les modalités de prise en charge de ses apparentés asymptomatiques. Participation aux consultations d'oncogénétique	288 : Cancer : cancérogénèse, oncogénétique : Connaître les implications cliniques des données d'oncogénétique constitutionnelle et somatique.	