

Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale (CNEPGM)

*Collège National des Enseignants et Praticiens
de Génétique Médicale*

**Enseignement
Génétique médicale**

POLYCOPIE

Sommaire

Génétique formelle et clinique

- 1 Génétique et santé publique (*à venir*)
- 2 Génétique des populations
- 3 Méthodes en génétique : caractères simples, hérédité complexe, calcul de risque
- 4 Hérédité mendélienne
- 5 Maladies complexes: malformations, diabète, cancers...
- 6 Empreinte Génomique (*à venir*)
- 7 Disomies uniparentales (*à venir*)
- 8 Déficience intellectuelle (*à venir*)
- 9 Les Cytopathies mitochondriales
- 10 Prédispositions génétiques au cancer
- 11 Le conseil génétique (*à venir*)
- 12 DPI (*à venir*)
- 13 Le dépistage néonatal
- 14 Les tests génétiques présymptomatiques et la médecine prédictive
- 15 Perspectives thérapeutiques
- 16 Considérations éthiques, juridiques et psychologiques

Génétique chromosomique

- 17 Types, fréquences et mécanismes de formation des anomalies chromosomiques
- 18 Caryotype humain : Techniques - Indications
- 19 La cytogénétique moléculaire
- 20 Aspects cliniques des anomalies des autosomes hors trisomie 21
- 21 Dysgonosomies X, XXY, XXX, XYY
- 22 Diagnostic prénatal des anomalies chromosomiques (et moléculaires)
- 23 Anomalies cytogénétiques des hémopathies malignes (*à venir*)
- 24 Altérations chromosomiques dans les tumeurs solides
- 25 Microremaniements chromosomiques (*à venir*)

Génétique moléculaire

- 26 Bases moléculaires des mutations et Bases moléculaires du mode de transmission des maladies génétiques
- 27 Applications de la génétique moléculaire au diagnostic (*à venir*)
- 28 Bases de données et outils bioinformatiques utiles en génétique

Programme ECN

- 29 Trisomie 21
- 30 Syndrome de l'X fragile
- 31 Mucoviscidose