



Lignes directrices du CCGM sur la formation en diagnostic génétique et génomique et exigences en matière de spécialité

Préambule

L'objectif du programme de formation en diagnostic génétique et génomique (DGG) est de former des spécialistes scientifiques ayant les compétences nécessaires pour réaliser efficacement des tests génomiques en cas de maladies génétiques. La compétence implique que l'individu possède les connaissances, les aptitudes et les attitudes nécessaires pour:

1. Déceler et interpréter les anomalies au niveau d'un seul nucléotide jusqu'au chromosome entier
2. Fournir des conseils aux professionnels de la santé concernant les tests de laboratoire, en particulier en ce qui concerne la prise en charge des patients atteints de maladies génétiques et de leur famille
3. Prendre en charge les responsabilités quotidiennes pour le fonctionnement et les normes d'un laboratoire diagnostique génomique

Le généticien en diagnostic génétique et génomique possédera des bases solides dans la théorie, la méthodologie et les techniques d'analyse de l'ADN et des chromosomes, et sera familier avec un large spectre de maladies représentant toutes les formes d'hérédité et les indications généralement présentes dans le cadre des laboratoires diagnostiques.

Les stagiaires sont tenus de prendre pleinement part à tous les aspects de la médecine de laboratoire dans ce domaine: discussions de cas multidisciplinaires, conférences en milieu hospitalier, séminaires et réunions en rapport avec les tests d'acides nucléiques. Durant les deux années de formation, les responsabilités sont de plus en plus importantes, notamment en ce qui concerne l'interprétation des résultats, la mise au point des tests, la gestion des laboratoires, l'assurance qualité et d'autres compétences, comme il est indiqué ici dans les lignes directrices relatives à la formation.

Les lignes directrices du Collège Canadien de Généticiens Médicaux (CCGM) sur la formation sont modelées d'après le cadre CanMEDS 2015¹ et sont grandement inspirées de l'approche de la "Compétence par conception" du Collège Royal des Médecins et Chirurgiens du Canada (CRMCC)². Le cadre CanMEDS comprend les compétences requises chez le spécialiste et le rôle de ce dernier au-delà de celui de l'expert médical spécialisé. Il agira également comme communicateur, collaborateur, leader, promoteur de la santé, érudit et professionnel.

Antécédents requis

Les stagiaires doivent être titulaires d'un doctorat ou d'un diplôme de médecine.

Le doctorat d'un candidat doit présenter un fort contenu génétique. L'expérience requise en matière d'éducation se rapproche de celle requise pour une maîtrise en génétique et en biologie moléculaire. Si cette expérience est insuffisante, le stagiaire doit acquérir ces connaissances par le biais de cours appropriés ou d'études privées. Les stagiaires au doctorat doivent avoir soutenu et soumis avec succès



la version définitive de leur thèse de doctorat avant de commencer leur formation au CCGM. La date de début de la formation ne peut être antérieure à la soumission de la version définitive, dont toutes les révisions (le cas échéant) ont été approuvées par les responsables de l'université concernée. Chaque centre de formation a son propre processus d'évaluation des diplômes de doctorat obtenus à l'étranger.

Les titulaires d'un diplôme de médecine doivent avoir une formation en génétique ou en médecine de laboratoire (p. ex., en pathologie ou en biochimie clinique). Ils doivent avoir effectué au moins trois ans de résidence dans un programme reconnu par le CRMCC ou le Collège des Médecins du Québec (CMQ) ou pour les diplômés internationaux en médecine, dans un programme de formation reconnu par le CRMCC (voir le site Web du CRMCC). Les candidats médecins doivent démontrer qu'ils ont déjà été convenablement formés à la médecine génomique, soit par des cours suivis dans le cadre de leur programme d'études, soit par des stages cliniques.

I. Aspects administratifs

1. Comité de supervision:

- a. Le programme de chaque stagiaire sera supervisé par un comité mené par un membre du CCGM en cytogénétique, génétique moléculaire ou en DGG qui assume la responsabilité principale de la formation (aussi appelé superviseur).
- b. Le comité sera composé du superviseur (chef) et d'un minimum de deux membres supplémentaires. Les autres membres peuvent être des généticiens cliniques, des généticiens moléculaires, des cytogénéticiens ou des généticiens en DGG. La structure du comité variera en fonction des antécédents du stagiaire, mais doit comprendre des personnes formées et certifiées pour signer les résultats de cytogénétique et de génétique moléculaire.
- c. Le directeur du programme ou le superviseur désigné par le comité s'assure que le stagiaire est inscrit auprès du comité d'accréditation du CCGM en soumettant un formulaire d'inscription au bureau du CCGM dans les trois premiers mois suivants le début de la formation.
- d. Le comité assumera la responsabilité de veiller à ce que le programme de formation réponde aux besoins du stagiaire et soit conforme aux directives du CCGM, y compris la gradation des responsabilités dans le laboratoire et le milieu clinique. Le comité doit soumettre un aperçu de la formation prévue et complétée dans le logbook (registre de formation) en DGG du CCGM.
- e. Le comité se réunit au moins tous les six mois avec le candidat, examine la progression du logbook et veille à ce que les rapports d'évaluation en cours de formation (ITER) soient complétés et discutés avec le stagiaire. Les ITERs sont spécifiques à chacune des unités de formation en DGG et comprennent l'évaluation des objectifs de formation associés à l'unité ainsi que des compétences longitudinales qui s'appliquent tout au long du programme de formation. Les stages en génétique clinique ou optionnels sont évalués avec l'ITER général pour le programme en DGG. Un minimum d'un ITER (spécifique à l'unité) doit être complété



par unité de formation. Si le stagiaire a besoin de travaux de rattrapage, le comité doit s'assurer que ceux-ci sont fournis.

- f. Le comité remplit le rapport final d'évaluation en cours de formation (FITER) pour le soumettre au bureau du CCGM à la fin de la formation ou selon les directives de la lettre du Comité d'accréditation. Veuillez noter que le FITER est en plus de l'ITER couvrant la ou les dernières unités de formation.

2. Emplacement de la formation

- a. Le programme de formation en DGG doit avoir lieu dans un centre accrédité par le CCGM. Un stagiaire aura droit à un maximum de 15 semaines ou 25 % de la durée de la formation des 7 unités de maîtrise de la discipline (tableau 1) dans un centre non accrédité par le CCGM.
- b. Les stages optionnels peuvent être effectués dans des centres non accrédités, à la discrétion du comité de supervision.
- c. Dans le cas où l'accréditation d'un centre prend fin au cours de la formation du candidat, il est de la responsabilité du stagiaire ainsi que du centre de formation de trouver un autre centre de formation du CCGM approprié. Le comité d'accréditation doit être avisé par écrit du plan de rechange.

3. Formation dans des centres étrangers

- a. Les formations dans les centres américains accrédités par l'*American Board of Medical Genetics and Genomics (ABMGG)* sont reconnues par le CCGM pour autant qu'elles remplissent les conditions de formation et d'accréditation du CCGM. Le stagiaire doit s'assurer qu'il respecte et remplit toutes les exigences du CCGM.

4. Formation à temps partiel

- a. La formation à temps partiel est reconnue par le CCGM, à condition qu'elle soit conforme à toutes les exigences du présent document et que le stagiaire consacre au moins 50 % de son temps au programme.
- b. La durée totale doit être égale à deux années complètes de formation à temps plein [104 semaines en équivalent temps plein (ETP)].
- c. Les stagiaires à temps partiel doivent remplir la colonne de conversion des ETP dans la section "Description du programme de formation" du logbook du programme en DGG du CCGM.

5. Formation de deuxième spécialité

- a. Les programmes de formation individuelle en cytogénétique clinique et en génétique moléculaire avec un examen spécifique à la discipline seront autorisés jusqu'à l'étape des examens de 2026. Après cette date, il sera possible de suivre une formation dans une seule spécialité, mais seul l'examen du programme de formation en DGG sera disponible. Veuillez noter que les dispositions précédentes concernant le report de l'examen ou les tentatives de reprise dans les 5 ans, comme indiqué sur le site Web du CCGM, pourraient ne pas être applicables puisque l'examen de spécialité unique ne sera plus disponible après le mois de juin



2026.

- b. La durée minimale de la formation est d'un an en équivalent temps plein (52 semaines).
- c. Les membres déjà certifiés en génétique biochimique de laboratoire, en génétique clinique biochimique ou en génétique clinique du CRMCC ou son équivalent doivent avoir terminé leur deuxième formation de spécialité au plus tard le 30 juin 2024 afin que l'on puisse tenter à deux reprises de passer les examens de spécialité unique (étapes d'examen 2024 et 2026).
- d. Les membres certifiés en cytogénétique clinique ou en génétique moléculaire peuvent terminer leur formation à tout moment à condition d'être conscients que l'examen de spécialité unique ne sera plus disponible après juin 2026.
- e. Des renseignements détaillés sur le contenu de la formation de deuxième spécialité en cytogénétique clinique ou en génétique moléculaire se trouvent dans un document séparé intitulé "Second Specialty Training Guidelines and Requirements" disponible sur le site Web du CCGM (en anglais seulement).

6. Accréditation

- a. Afin de faciliter la soumission et l'examen des documents d'accréditation, il est conseillé aux candidats de consulter les exigences relatives au processus d'accréditation sur le site Web dès le début de leur formation.
- b. En raison de la densité du programme de formation et du volume de connaissances à acquérir en peu de temps, **aucune** exemption ne sera accordée pour aucune partie du programme.

7. Congé autorisé

- a. Les stagiaires se désistant ou prenant un congé de leur programme de formation doivent soumettre un formulaire de désistement ou de congé de stagiaire au Comité d'accréditation. Le formulaire est disponible dans la section "Credentialing" du site Web du CCGM sous le nom "Withdrawal/LOA trainee form". Veuillez soumettre le formulaire au bureau de gestion du CCGM.

II. Contenu de la formation

Programme de formation à temps plein d'une durée minimale de deux ans (104 semaines).

Le programme de formation en DGG est réparti en une série d'unités couvrant des sujets connexes en matière de diagnostic génomique, visant à faciliter l'acquisition des compétences de base et fondamentales pour un généticien de laboratoire dans les délais prescrits. Tous les stagiaires commenceront par la "Progression vers la discipline", puis passeront aux trois unités de Fondements de la Discipline avant de passer aux unités de Maîtrise de la Discipline. L'ordre des unités de Maîtrise de la Discipline est proposé, mais pas imposé. Une unité de formation doit être effectuée en un seul temps, à l'exclusion des sujets qui doivent être traités dans d'autres centres. Cependant, si les besoins en matière de cas pour une unité ne sont pas respectés pendant la durée allouée, il est possible de continuer à consigner les cas nécessaires tout au long de la période de formation. L'unité "Transition vers la pratique" doit être effectuée vers la fin du programme de formation. Le plan de



formation pour un stagiaire particulier doit être consigné dans le logbook du programme en DGG du CCGM dans la section prévue à cet effet.

Tableau 1. Aperçu des thèmes et du calendrier recommandés pour les unités du DGG. Les détails de la formation obligatoire et facultative se trouvent sous le tableau. Les pages suivantes présentent les principales caractéristiques, le plan d'évaluation et les étapes générales de chaque unité.

Stage	Unité	Thèmes généraux	Durée suggérée
<i>PVD</i>	Progression vers la discipline	Système de gestion de la qualité Saisie des spécimens Activités de formation	2 semaines
<i>Fondements</i>	Concepts généraux de la génétique – Partie 1	Analyse chromosomique constitutionnelle de base	12 semaines
<i>Fondements</i>	Concepts généraux de la génétique – Partie 2	Extraction des acides nucléiques PCR Transfert de type Southern blot Maladies à expansion de triplets Concept d'analyse par linkage	4 semaines
<i>Fondements</i>	Génétique prénatale	Diagnostic prénatal moléculaire et cytogénétique Détection rapide de l'aneuploïdie Concepts de mosaïcisme, contamination par les cellules maternelles, disomie uniparentale, sauvetage de la trisomie	8 semaines
<i>Maîtrise</i>	Variation du nombre de copies	Micropuces chromosomiques PCR quantitative Amplification des sondes de type MLPA	8 semaines
<i>Maîtrise</i>	Variants d'un seul nucléotide et calcul du risque résiduel	PCR et méthodes de séquençage pour détecter les variants Interprétation des variants Calcul du risque résiduel	8 semaines
<i>Maîtrise</i>	Séquençage de nouvelle génération (NGS)	Plates-formes de séquençage de nouvelle génération et panels ciblés Séquençage de l'exome /génome entier Interprétation des données	10 semaines
<i>Maîtrise</i>	Génétique non-mendélienne	Empreinte, disomie uniparentale Pénétrance incomplète, expressivité variable Mosaïcisme germinale	4 semaines



		Maladies du génome mitochondrial	
Maîtrise	Variation de structure et analyse chromosomique avancée	Cytogénétique clinique avancée Réarrangements de structure des chromosomes Syndrome d'instabilité chromosomique	10 semaines
Maîtrise	Génétique du cancer — Partie 1	Analyse des chromosomes de cancer	10 semaines
Maîtrise	Génétique du cancer — Partie 2	Changements moléculaires héréditaires et acquis dans le cancer	8 semaines
TVP	Transition vers la pratique	Direction assistée de laboratoire	4 semaines
	TOTAL		88 semaines

II.1. Un minimum de 88 semaines dans des laboratoires qui fournissent des services de diagnostic en cytogénétique clinique et en génétique moléculaire, comme décrit dans le présent document.

Remarque: les sites de formation doivent veiller à respecter leurs programmes d'accréditation des laboratoires. Cela peut nécessiter que le travail technique effectué par un stagiaire soit réalisé à l'aide d'échantillons non cliniques ou sous la supervision de personnes dûment certifiées, à la discrétion du centre de formation, et que les résultats soient communiqués sous supervision (cosignés) ou que des cas d'archives soient utilisés.

La formation doit comprendre:

- Compétences techniques:** Expérience pratique des techniques génétiques en consignant dans le logbook du programme en DGG du CCGM, la participation dans 200 cas dans la section appropriée. Les cas doivent démontrer une expérience dans une variété de techniques comprenant les exigences spécifiques à chaque unité (voir le tableau 2). Si une technique requise n'est pas effectuée dans un centre de formation, il est possible d'observer cette technique pendant un stage dans un autre centre plutôt que d'effectuer le test, jusqu'à un maximum de 20 cas.

Le comité de supervision est chargé de déterminer si le stagiaire a besoin de plus de cas pour acquérir l'expertise requise avec tous les aspects techniques.

- Compétences en matière d'interprétation et de consultation:** Expérience dans l'interprétation des résultats et leur communication, en consignant dans le logbook du programme en DGG du CCGM, l'implication dans 400 cas dans la section appropriée. Le candidat doit demander des tests supplémentaires le cas échéant, revoir les données des résultats, écrire correctement le caryotype ou la nomenclature des variants et rédiger l'interprétation.



Répartition des cas: Les cas consignés doivent présenter une gamme de types d'échantillons ou de tissus, de méthodologies et d'indications. Le comité de supervision est chargé de veiller à ce qu'il y ait suffisamment de variété. L'accréditation du candidat peut être refusée si ces critères ne sont pas respectés. Les exigences en matière de cas pour chaque technologie sont définies dans chaque unité et présentées dans le tableau 2. La présentation des types d'échantillons et des indications pour les tests pour tous les cas est la suivante:

- Types d'échantillons (**minimum de 30 chacun**):
 - Prénatal — liquide amniotique direct ou en culture et PVC (biopsie de villosités chorales)
 - Tissu — produit de conception, biopsie de la peau, frottis jugal, salive, biopsie de tissu, tissus fixés au formol et inclus dans la paraffine (FFPE)
 - Sang périphérique — échantillons pédiatriques et adultes
 - Oncologie — moelle osseuse, sang non stimulé, tumeur
- Méthodologies (**voir tableau 2**):
- Indication (**minimum de 10 chacun**):
 - Confirmation du diagnostic (chromosomique ou moléculaire)
 - Prénatal
 - Présymptomatique
 - Test de porteurs
 - Diagnostic, pronostic ou suivi du traitement du cancer
 - Test d'identité ou de parenté ou test de contamination cellulaire maternelle ou test de chimérisme et post-greffe

Cas anormaux ou illustratifs: Un minimum de 200 cas au total ou 50 % des cas doivent présenter des résultats anormaux (p. ex., trouvailles à rapporter sur caryotypes, biopuces chromosomiques, sur séquences, sur résultats de dosage ou de méthylation, artefacts techniques) ou des scénarios illustratifs (contamination par cellules maternelles, contamination de cultures cellulaires, prise en charge de spécimens mal étiquetés, mosaïcisme de niveau I, polymorphisme d'un acrocentrique, chimérisme). Afin de respecter les minimums anormaux et illustratifs de chaque catégorie, du matériel d'archives (cas inactifs démontrant un résultat anormal rare qui ne sera probablement pas vu pendant la période de formation) peut être utilisé (jusqu'à un maximum de 80 cas d'archives ou 20 % des cas dans chaque unité). Les résultats anormaux constatés au cours de l'apprentissage technique peuvent également être consignés. Le comité de supervision a la responsabilité seule de déterminer le nombre total de cas, au-delà des minimums indiqués ici, qui seront examinés par le candidat afin de garantir un niveau de compétence élevé.

- c. Compétences en matière de gestion: **Minimum de 4 semaines consacrées à la direction assistée et à la supervision des services de laboratoire.** Les cas examinés sont consignés dans



le logbook du programme en DGG du CCGM dans la section appropriée.

On reconnaît que tous les centres de formation ne seront pas en mesure de fournir un programme de formation complet. Les responsables de la formation dans un centre donné doivent déceler toute “lacune” et encourager les stagiaires à obtenir la formation appropriée dans d’autres centres accrédités par le CCGM ou l’ABMGG afin d’atteindre les objectifs de formation généraux du programme.

Tableau 2 Résumé des exigences minimales de cas d’évaluation technique et consultative pour chaque unité de formation.

Unité	Évaluation technique	Nombre	Évaluation interprétative ou consultative	Nombre
Progression vers la discipline	S.O.		Demander des renseignements au médecin prescripteur	2 demandes
Concepts généraux de la génétique — Partie 1	Technique (wet lab) de chromosomes constitutionnels — Mise en culture du sang, récolte, préparation des lames et coloration	5 cas	Examen et interprétation des caryotypes ou métaphases en bandes G	30 cas
	Technique (wet lab) — Mise en place et lavage de l’hybridation in situ en fluorescence (FISH) sur métaphases	5 cas		
	Analyse (dry lab) de chromosomes constitutionnels — Analyse complète des cas, y compris: sélection des métaphases appropriées au microscope ou à partir des résultats du balayage automatique, capture d’images, analyse et caryotypage du nombre de cellules requis, consignation sur une feuille de travail, détermination du résultat de l’analyse	5 cas		
	Analyse (dry lab) de chromosomes constitutionnels — Caryotypage ou analyse en métaphase uniquement	15 cas	Examen et interprétation des images de FISH sur métaphases	10 cas
	Analyse (dry lab) — Évaluation des lame de FISH sur métaphases	5 cas		
Concepts généraux de la génétique — Partie 2	Extraction d’acides nucléiques provenant de 3 sources différentes (sang, sang sur papier buvard, frottis jugal ou culture de tissu, liquide amniotique direct, PVC, salive ou tissu)	5 cas	Maladies à expansion de triplets— Examen et interprétation des résultats	10 cas
			Test d’identité ou de parenté — Examen et interprétation des résultats	2 cas
	Test d’identité ou de parenté	2 cas	Analyse par linkage— Examen de cas	2 cas



	Repeat-primed PCR pour les maladies à expansion de triplets	5 cas	courants, archivés ou exemplaires	
Génétique prénatale	Technique (wet lab) — Mise en culture de l'échantillon prénatal (amniocytes, PVC, fibroblastes), maintien des cultures, récolte, préparation des lames et coloration	3 cas	Examen et interprétation des caryotypes ou métaphases prénatales en bandes G	10 cas
	Analyse (dry lab) — Caryotypage d'échantillons prénataux uniquement	5 cas		
	Technique (wet lab) — Test de détection rapide de l'aneuploïdie [(FISH ou PCR fluorescente quantitative), ou NIPS].	3 cas	Examen et interprétation des tests de détection rapide de l'aneuploïdie	10 cas
Variation du nombre de copie	Technique (wet lab) — Tests fondés sur le dosage tel que les micropuces chromosomiques, la PCR quantitative, la MLPA, etc. (doit comprendre un minimum de 2 méthodes différentes)	10 cas	Tests fondés sur le dosage – examen et interprétation des données	30 cas
	Analyse (dry lab) — Analyse des données pour les tests fondés sur le dosage (doit comprendre un minimum de 10 cas pour chacune des micropuces chromosomiques, PCR quantitative et MLPA)	30 cas		
Variants d'un seul nucléotide et calcul du risque résiduel	Tests PCR fondés sur la détection de variants d'un seul nucléotide, tel que la PCR quantitative, PCR spécifique à l'allèle, "mass array", "bead array", PCR suivi de digestion par enzyme de restriction (doit comprendre un minimum de 2 méthodes différentes)	5 cas	Examen et interprétation des données de variants d'un seul nucléotide	10 cas
			Calcul du risque résiduel	5 cas
	Séquençage Sanger pour la détection et confirmation de variants d'un seul nucléotide	3 cas		
Séquençage de nouvelle génération (NGS)	Observation de la préparation de la librairie et de la mise en place du panel NGS	4 cycles	Examen des données de NGS et interprétation des variants	25 cas
	Observation de la préparation de la librairie et de la mise en place du séquençage de l'exome et/ou du génome entier	1 cycle	Examen des données du séquençage de l'exome et/ou du génome entier et interprétation des variants	5 cas
Génétique non-mendélienne	Mise en place et analyse des tests pour les maladies liées à l'empreinte, la disomie uniparentale, les maladies du génome mitochondrial (doit comprendre un minimum de 2 domaines).	10 cas	Examen et interprétation des données relatives aux maladies liées à l'empreinte, à la disomie uniparentale, aux maladies du génome mitochondrial, au suivi d'une suspicion de mosaïcisme germlinal ou somatique d'une maladie mendélienne (minimum 2, maximum 10 cas de chaque	20 cas



			type)	
Variation de structure et analyse chromosomique avancée	Analyse (dry lab) — Caryotypage uniquement	20 cas	Examen et interprétation des caryotypes/métaphases en bandes G	30 cas
Génétique du cancer — Partie 1	Technique (wet lab) — Mise en culture de spécimens d'oncologie, récolte, préparation des lames et coloration	3 cas	Examen et interprétation des caryotypes/métaphases en bandes G	20 cas
	Analyse (dry lab) — Analyse complète des cas, y compris: sélection des métaphases appropriées au microscope ou à partir des résultats du balayage automatique, capture d'images, analyse et caryotypage du nombre de cellules requis, consignation sur une feuille de travail, détermination du résultat de l'analyse	5 cas	Examen et interprétation des tests de chimérisme (post-transplantation)	3 cas
	Analyse (dry lab) — Caryotypage uniquement	20 cas	Examen et interprétation des images de FISH sur noyaux interphasiques	10 cas
	Analyse (dry lab) — Évaluation des lames de FISH sur noyaux interphasiques (y compris la FISH sur tissus paraffinés si possible)	10 cas		
Génétique du cancer — Partie 2	Extraction d'acides nucléiques à partir de lames ou de blocs de tissus paraffinés	3 cas	Examen des données et interprétation des gènes ou du panel de gènes du cancer héréditaire — un cas rapporté dans le contexte de l'instabilité des microsatellites ou de l'immunohistochimie	10 cas
	Méthodes PCR pour le pronostic et le suivi du cancer (RT-PCR, PCR en temps réel, clonalité,...)	5 cas		
	Observation de la préparation de la librairie et de la mise en place du panel NGS pour la détection de variants somatiques	2 cycles	Examen des données et interprétation de variants familiaux ou fondateurs d'un gène de cancer héréditaire	20 cas
			Examen des données et interprétation des tests PCR pour le pronostic et le suivi du cancer	5 cas
			Examen des données et interprétation de variants somatiques "actionnables" d'au moins deux types de cancer	20 cas
Transition vers la pratique			Gestion de la charge de travail et supervision du laboratoire	



- II.2.** Développement de tests, vérification, validation, mise à jour, documentation, détermination et enregistrement des paramètres de qualité: **Engagement dans un minimum de deux aspects de ces initiatives de qualité des tests en laboratoire** à être consignés dans le logbook du programme en DGG du CCGM à la section appropriée.
- II.3.** Séances de génétique clinique: Participation à un **minimum de 25 rencontres de patients** (séance de conseil génétique) avec un généticien clinique certifié par le CCGM ou l'ABMGG ou un conseiller génétique certifié par l'ACCG ou l'ABMGG, mais pas nécessairement dans un centre accrédité par le CCGM. Ce stage peut avoir lieu en bloc ou tout au long du programme de formation. Le stagiaire doit consigner sa participation à un minimum de 25 séances de consultation, représentant au moins 4 des scénarios cliniques suivants: prénatal, pédiatrique, adulte, métabolique, cancer et neurogénétique, au logbook du programme en DGG du CCGM dans la section appropriée. La participation doit comprendre le développement d'une compréhension des problèmes au moyen de recherches bibliographiques et de discussions avec des collègues cliniciens.
- II.4.** Cours ou conférences
- La participation aux événements éducatifs et aux cours prescrits par le comité de supervision du stagiaire doit être consignée dans le logbook du programme en DGG du CCGM dans la section appropriée.
 - Présence documentée** à une réunion locale (p. ex., la journée annuelle de recherche du département, la journée de recherche de l'institut de recherche), nationale ou internationale sur la génétique ou la génomique au cours de la période de formation.
- II.5.** Logbooks: Les modèles de logbooks du CCGM disponibles sur le site Web du CCGM **doivent être utilisés**. La confidentialité du patient doit être préservée. Par conséquent, avant d'être soumis au bureau du CCGM, les identifiants doivent être supprimés des dossiers (y compris les numéros d'identification des échantillons) afin de ne pas être retracés.
- II.6.** Formation optionnelle: Offre des possibilités de formation supplémentaire dans des domaines connexes présentant un intérêt pour le stagiaire. La formation optionnelle doit être approuvée par le comité de supervision.
- Stages dans des domaines connexes, tels que la pathologie moléculaire, la génétique biochimique, la pathologie, l'embryopathologie, la génétique du développement, l'oncologie, l'hématologie et les aspects pertinents de l'obstétrique.
 - Visites d'autres laboratoires de services génétiques ou de centres de formation du CCGM.

Un logbook ne doit pas seulement être considéré comme étant un mécanisme permettant de suivre le nombre de cas ou d'expériences accumulées, mais aussi comme un moyen de consigner la formation, les cas illustratifs et les approches ou résolutions de problèmes entreprises qui peuvent faire l'objet d'une réflexion et d'un rappel lorsque le stagiaire se prépare à l'examen du CCGM et qu'il débute sa carrière de généticien de laboratoire. Le logbook doit être revu régulièrement et discuté par le



superviseur et le stagiaire afin de s'assurer qu'il représente l'étendue des tests requis et l'acquisition des compétences.

Les pages suivantes présentent en détail les thèmes recommandés pour l'unité en DGG. Elles ont été organisées de manière cohérente et comportent des caractéristiques similaires:

Titre:	Le titre comprend le nom du programme de formation suivi du stade de la formation et du numéro d'article. Les éléments de chaque étape de la formation commencent par le numéro un. Le nom de l'unité apparaît immédiatement après le titre.
Points saillants:	La section sur les fonctions clés décrit l'étendue de l'unité de formation en DGG et comprend son domaine d'intérêt, ainsi que les exigences en matière de formation et de procédures.
Plan d'évaluation:	Le plan d'évaluation décrit la nature des renseignements qui doivent être consignés dans le logbook du stagiaire afin que le comité de supervision dispose de suffisamment de renseignements pour évaluer les progrès du stagiaire, et à des fins d'accréditation. Ces exigences visent à fournir au stagiaire l'étendue des connaissances techniques et interprétatives nécessaires à sa carrière.
Objectifs de formation:	Chaque unité de formation est composée de plusieurs compétences CanMEDS. Les objectifs de formation sont liés à la compétence clé et habilitante correspondante dans le cadre de compétences des médecins CanMEDS 2015 par une série de lettres et de chiffres. Par exemple, si le code est ME 1.6. - ME fait référence au rôle de CanMEDS, Expert médical. Les autres possibilités sont COM= Communicateur, COL= Collaborateur, L= Leader, HA= Promoteur de la santé, S= Érudit et P= Professionnel. - 1.6 se réfère aux compétences clés et habilitantes dans le cadre du rôle susmentionné.

RÉFÉRENCES

1. Frank JR, Snell L, Sherbino J, éditeurs. Cadre de compétences des médecins CanMEDS 2015. Ottawa: Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada; 2015.
2. Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada 2020, *Competence by Design*. [en ligne] Ottawa, consulté le 18 février 2020. <http://www.royalcollege.ca/rcsite/cbd/competence-by-design-cbd-e>



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Transition vers la discipline

Système de gestion de la qualité, obtention des spécimens et plan de formation

Durée suggérée: 2 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur l'acquisition d'une connaissance de base des processus de qualité dans un laboratoire diagnostique génomique et sur l'obtention des échantillons cliniques.
- Cette unité comprend la mise en place d'un logbook des activités éducatives qui sera mis à jour et maintenu à toutes les étapes de la formation.
- Les spécificités des activités éducatives seront déterminées par le stagiaire et le programme de formation, et le logbook sera examiné par le directeur du programme, le superviseur principal et le comité de supervision.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Deux cas documentés de suivi ou de clarification d'une demande de test avec le médecin traitant ou le prestataire de soins de santé
- Activités éducatives enregistrées dans le logbook du programme en DGG du CCGM et maintenu tout au long de la formation.

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance d'un système de gestion de la qualité établi, dans les activités quotidiennes [p. ex., QMS01 du Clinical and Laboratory Standard Institute (CLSI)].
- 2 ME 2.2** Identifier les principes de base de l'adéquation des spécimens
- 3 ME 3.2** Décrire l'obtention des échantillons au laboratoire, y compris les raisons appropriées de l'indication clinique (p. ex., porteur, diagnostic, pré-symptomatique)
- 4 ME 3.3** Reconnaître et discuter de l'importance du triage et du moment de la collecte des échantillons
- 5 ME 5.1** Obtenir et respecter les procédures opérationnelles standard (POS) et les processus de contrôle des documents
- 6 L 1.1** Mettre en pratique la connaissance des principes d'assurance de la qualité applicables à la médecine de laboratoire



- 7 L 1.4** Décrire les données provenant des systèmes d'information de santé afin d'optimiser les soins aux patients
- 8 S 1.1** Créer un plan de formation en collaboration avec un superviseur désigné, en déterminant les besoins de formation relatifs à la génétique de laboratoire
- 9 P 3.1** Démontrer une connaissance des codes, politiques, normes et lois (locales et provinciales) pertinentes qui régissent les pratiques de laboratoire, y compris les normes d'accréditation, et du CLSI



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Fondements n° 1

Concepts généraux de la génétique — Partie 1

Durée suggérée: 12 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur l'analyse générale des chromosomes et son rôle dans le diagnostic, la prédiction de l'histoire naturelle et l'estimation du risque de récurrence des troubles congénitaux et reproductifs.
- Cette unité permettra au stagiaire de se familiariser avec les principales techniques utilisées pour l'analyse des chromosomes.
- Cette unité comprend la réalisation d'un niveau de base d'identification des chromosomes en utilisant diverses méthodes de coloration et l'hybridation in situ en fluorescence (FISH), et leur description en utilisant le système international de nomenclature cytogénomique humaine (ISCN) le plus récent.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - Chromosomes constitutionnels en laboratoire technique (wet lab) (mise en culture, récolte, préparation des lames, coloration des lames): minimum 5 cas
 - FISH sur métaphases en laboratoire technique (wet lab) (prétraitement de la lame et application de la sonde, traitements post-FISH): minimum 5 cas
 - Chromosomes constitutionnels (dry lab) — analyse complète (comprends la sélection des métaphases appropriées au microscope ou à partir des résultats du balayage automatique, la capture d'images, l'analyse et le caryotypage du nombre de cellules requis, la consignation sur une feuille de travail, la détermination du résultat de l'analyse): minimum 5 cas
 - Chromosomes constitutionnels (dry lab) — caryotypage uniquement: minimum 15 cas
 - FISH sur métaphase (dry lab) — évaluation des lames: minimum 5 cas
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Examen et interprétation de caryotype et de métaphase (y compris la demande de tests supplémentaires tels que les colorations spéciales, la FISH, le cas échéant) avec nomenclature ISCN et rédaction du rapport: minimum 30 cas



- Examen et interprétation des images de FISH sur métaphases avec désignation de la nomenclature ISCN et rédaction du rapport: minimum 10 cas

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances sur la pertinence de la cytogénétique dans le contexte du diagnostic germlinal ou constitutionnel et du risque de récurrence
- 2 ME 1.3** Mettre en pratique une connaissance approfondie de la biologie, de la structure, de la fonction et de la ségrégation mitotique ou méiotique des chromosomes, y compris les chromosomes sexuels, afin d'expliquer les mécanismes et les conséquences des anomalies chromosomiques et du mosaïcisme
- 3 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances sur les origines et les conséquences cliniques des anomalies chromosomiques communes afin d'estimer le risque de récurrence dans la descendance
- 4 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances de la cytogénétique des populations afin de déterminer la fréquence relative des anomalies chromosomiques dans les produits de conceptions, les nouveau-nés et les adultes
- 5 ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance des lignes directrices ou des recommandations les plus récentes du Collège Canadien des Généticiens Médicaux lors de l'examen et de l'interprétation des analyses de chromosomes et de FISH
- 6 ME 2.2** Acquérir un niveau de base de reconnaissance des chromosomes préparés à partir de lymphocytes sanguins normaux sur une image imprimée ou au microscope, d'anomalies de la taille de chromosome entier, de bras entier ou d'une bande G
- 7 ME 2.2** Démontrer la capacité à distinguer les hétéromorphismes chromosomiques, les variants de population et les sites fragiles d'autres anomalies et les signaler le cas échéant
- 8 ME 3.1** Comprendre les avantages et les limites des différentes méthodes de coloration et des types de sondes FISH pour déceler et caractériser les anomalies chromosomiques constitutionnelles
- 9 ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse afin d'obtenir des chromosomes en bandes G à partir d'échantillons constitutionnels, de la culture à l'analyse en métaphase
- 10 ME 3.4** Mettre en pratique la connaissance des techniques de coloration des chromosomes et de FISH dans la sélection de l'approche la plus utile pour une observation anormale, et des paramètres ayant une incidence sur les résultats des analyses de chromosomes et de FISH pour une résolution de problème technique efficace
- 11 ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse de la procédure de FISH sur les cellules en métaphase et en interphase
- 12 COM 2.3** Mettre en pratique correctement les lignes directrices de l'ISCN le plus récent afin de décrire tous les résultats



- 13 L 1.1** Mettre en pratique les méthodes normalisées de sélection, de validation et d'interprétation des signaux des sondes FISH, y compris l'utilisation de contrôles, dans la détection d'une anomalie



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Fondements n° 2

Concepts généraux de la génétique — Partie 2

Durée suggérée: 4 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur les concepts de base liés à l'analyse générale des acides nucléiques.
- Cette unité comprend la compréhension et l'exécution de:
 - L'extraction des acides nucléiques
 - La réaction en chaîne de la polymérase (PCR)
 - Tests d'identité
 - Tests des expansions de triplets
- Elle comprend également une familiarisation avec la pathophysiologie des maladies génétiques et les concepts généraux du linkage.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - Extractions d'acides nucléiques à partir de 3 des types de spécimens suivants: sang, sang sur papier buvard, moelle osseuse, frottis jugal, culture de tissus (p. ex., amniocytes, biopsie de villosités chorales [PVC], fibroblastes), liquide amniotique direct, PVC direct, salive ou tissu (p. ex., muscle, thymus): minimum 5 spécimens
 - Test d'identité ou de parenté: minimum 2 cas
 - Repeat-primed PCR pour les maladies à expansion de triplets: minimum 5 cas
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Maladies à expansion de triplets — Examen et interprétation des résultats: minimum 10 cas
 - Test d'identité ou de parenté — Examen et interprétation des résultats: minimum 2 cas
 - Analyse de linkage — Examen des cas actuels, archivés ou exemplaires: minimum 2 cas

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Reconnaître et expliquer le rôle du mosaïcisme gonadique et somatique, de la pénétrance variable, de l'expressivité variable, de l'hérédité *de novo*
- 2 ME 1.3** Mettre en pratique les concepts généraux de linkage pour évaluer le risque de porteur ou de maladie chez un individu



- 3 **ME 2.2** Interpréter adéquatement les données de la PCR, de la repeat-primed PCR et des tests de type Southern blot pour les expansions de triplets, y compris la méthylation et le mosaïcisme de taille
- 4 **ME 2.2** Interpréter adéquatement la taille et le motif des fragments de microsatellites à partir d'un test d'identité
- 5 **ME 3.1** Décrire les différentes méthodes d'extraction de l'ADN et de l'ARN, leurs avantages, leurs limites et leurs applications cliniques
- 6 **ME 3.1** Décrire les différentes méthodes de quantification des acides nucléiques, leurs avantages, leurs limites, leurs applications et les paramètres de qualité
- 7 **ME 3.1** Démontrer une connaissance des variables qui affectent la PCR en étant capable de résoudre les problèmes techniques d'une réaction
- 8 **ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse de la procédure pour obtenir de l'ADN ou de l'ARN de qualité appropriée
- 9 **ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse de la procédure de détermination de l'identité ou de la relation entre les spécimens
- 10 **ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse des test d'expansion de triplets



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Fondements n° 3

Génétique prénatale

Durée suggérée: 8 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur les tests génétiques dans le contexte prénatal.
- Il s'agit entre autres de reconnaître les anomalies chromosomiques communes en utilisant l'ISCN appropriée et de comprendre les concepts communs rencontrés tels que le mosaïcisme et la contamination par les cellules maternelles.
- Cette unité comprend également l'exécution de:
 - Culture cellulaire
 - Tests de dépistage rapide de l'aneuploïdie (RAD): FISH ou PCR quantitative, et/ou dépistage prénatal non invasif
 - Rapports et priorisation des tests

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - Laboratoire technique (wet lab) de chromosomes prénataux [in situ et/ou culture en flacons (peut être observé s'il n'est pas possible de le faire dans un centre), maintien des cultures, récolte, préparation des lames, coloration des lames, à partir d'un échantillon prénatal tel que les amniocytes, PVC, fibroblastes]: minimum 3 cas
 - Chromosomes prénataux (dry lab) — caryotypage uniquement: minimum 5 cas
 - Test RAD en laboratoire expérimental (FISH ou PCR quantitative, et/ou dépistage prénatal non invasif): minimum 3 cas
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Examen et interprétation de caryotype et de métaphase (y compris la demande de tests supplémentaires tels que les colorations spéciales, la FISH, le cas échéant) avec nomenclature ISCN et rédaction du rapport: minimum 10 cas
 - Examen et interprétation du test RAD, y compris les études de contamination par des cellules maternelles ou de zygosité, le cas échéant, avec désignation de la nomenclature ISCN et rédaction du rapport: minimum 10 cas



Objectifs de formation:

- 1 **ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance des techniques de test disponibles les plus appropriées dans le diagnostic prénatal selon l'indication clinique, l'âge gestationnel et le type de spécimen
- 2 **ME 1.3** Décrire le rôle de l'âge maternel avancé dans le succès de la reproduction chez l'humain
- 3 **ME 1.3** Fournir des recommandations appropriées pour le suivi de la disomie uniparentale (UPD) dans le cadre d'un réarrangement familial ou d'un marqueur impliquant un chromosome soumis à l'empreinte génétique
- 4 **ME 1.3** Comprendre les concepts statistiques liés au dépistage et aux tests prénataux et distinguer le dépistage prénatal du test prénatal
- 5 **ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances sur l'embryologie humaine de base (y compris le développement du placenta par rapport à l'embryon lui-même), les sources de cellules analysées dans les tests génétiques prénataux, les types de grossesse gémellaire et leurs incidences sur la source des cellules dans les tests génétiques prénataux et le moment du développement des systèmes d'organes
- 6 **ME 1.4** Analyser les chromosomes à partir du liquide amniotique, du prélèvement de villosités chorales et de préparations de cultures de fibroblastes et démontrer la capacité à détecter les aneuploïdies chromosomiques, les translocations robertsoniennes, les translocations impliquant de grands segments chromosomiques, les délétions et les duplications de la taille d'une bande G sur des images de métaphase
- 7 **ME 3.1** Décrire les avantages et les limites du dépistage prénatal non invasif par rapport à un programme de dépistage biochimique et ses effets sur un programme de diagnostic prénatal
- 8 **ME 3.2** Décrire la méthodologie, les avantages et les limites des kits de tests de dépistage rapide de l'aneuploïdie par FISH et par PCR quantitative disponibles, y compris le choix des sondes (emplacement, taille), les artefacts possibles, l'utilisation appropriée des contrôles, la détermination du seuil normal et les approches de détection de la contamination par les cellules maternelles
- 9 **ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse de la procédure pour l'obtention de chromosomes à partir d'échantillons prénataux: mise en place (ou observation), maintien des culture, récolte et préparation des lames
- 10 **ME 3.4** Comprendre les paramètres qui affectent la croissance cellulaire (y compris les types de cellules présentes dans les cultures de villosités chorales directes par rapport aux cultures à court et long terme), le rendement en acides nucléiques et la préparation des chromosomes, y compris le rôle de l'atmosphère gazeuse, de l'humidité, de la température et des composants des milieux de culture tissulaire
- 11 **ME 4.1** Concevoir et mettre en œuvre un plan pour étudier le mosaïcisme prénatal dans les études chromosomiques et comprendre le concept et les définitions des niveaux de mosaïcisme dans les flacons par rapport aux cultures in situ de spécimens prénataux



- 12 ME 4.1** Concevoir et mettre en œuvre un plan de résolution de problèmes pour étudier des situations telles que la contamination bactérienne et fongique dans les cultures ou les incubateurs, un défaut de croissance inexpliqué d'une culture de tissu, ou une contamination par des cellules maternelles comme facteur confondant dans l'interprétation des résultats
- 13 ME 4.1** Mettre en œuvre un plan pour investiguer, signaler et suivre les résultats anormaux du RAD ou du caryotype
- 14 COM 2.3** Utiliser correctement le ISCN le plus récent pour décrire des résultats simples de tests prénataux
- 15 COM 4.2** Rapporter adéquatement les observations de mosaïcisme dans un résultat prénatal et fournir une consultation au clinicien prescripteur si nécessaire
- 16 COL 1.3** Comprendre le rôle de l'examen par échographie dans les soins prénataux et les occurrences courantes de ce type d'examen [hydrops, hygrome kystique, malformation congénitale kystique adénomatoïde, gastroschisis, omphalocèle, anomalies cérébrales, etc.) par la présence aux conférences en milieu hospitalier (prénatale, clinique)



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique:

Maîtrise n° 1

Analyse de la variation du nombre de copies

Durée suggérée: 8 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur l'utilisation des micropuces chromosomiques (CMA), de la PCR quantitative (qPCR) et de l'amplification des sondes de type MLPA pour étudier la variation du nombre de copies (CNV).
- Cette unité comprend également le développement d'une compréhension de la méthodologie, de l'analyse des données, de l'interprétation et de l'utilité clinique appropriée de ces technologies.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - Tests fondés sur le dosage en laboratoire technique (wet lab) — traitement des échantillons pour la CMA, la qPCR ou la MLPA: minimum 10 cas impliquant au moins deux méthodes différentes
 - Tests fondés sur le dosage (dry lab) — Analyse des données pour les tests CNV tels que CMA, qPCR, MLPA: minimum 10 cas pour chaque méthode pour un total de 30 cas
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Tests fondés sur le dosage — examen et interprétation des données: minimum 30 cas

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Comprendre les mécanismes par lesquels des anomalies structurales récurrentes apparaissent (p. ex., appariement aberrant, recombinaison à des éléments répétitifs, etc.)
- 2 ME 2.2** Comprendre et évaluer les indications cliniques pour une CMA, notamment les syndromes communs de délétion et de duplication génétiques, les indications dans le cadre postnatal par rapport au cadre prénatal, etc.
- 3 ME 2.2** Démontrer la capacité à interpréter les données de CMA compatibles avec l'aneuploïdie et les syndromes communs de délétion et de duplication génétiques, et à reconnaître et interpréter le matériel génétique d'origine inconnue décelé par l'analyse des chromosomes



- 4 **ME 2.2** Démontrer la capacité à concevoir des amorces appropriées pour la qPCR et à interpréter les données en fonction des délétions et des duplications
- 5 **ME 2.2** Démontrer la capacité à interpréter les données de la MLPA, y compris les demandes de tests de confirmation appropriés, et décrire son utilisation pour la confirmation des CNV détectés par le séquençage de nouvelle génération
- 6 **ME 2.2** Démontrer la connaissance et l'utilisation de la littérature et des lignes directrices relatives à la CMA, la MLPA et la qPCR
- 7 **ME 3.1** Mettre en pratique la connaissance des différentes plates-formes de CMA utilisées en laboratoire clinique et décrire leurs avantages et leurs limitations dans le cadre d'un test clinique
- 8 **ME 3.2** Décrire la meilleure approche pour le suivi des résultats de CMA par rapport au scénario clinique
- 9 **ME 3.2** Décrire les avantages et les limitations du caryotype et de la CMA dans le contexte prénatal et postnatal
- 10 **ME 3.2** Décrire les différentes formes de qPCR et de MLPA, leurs avantages, leurs limitations et leurs utilités cliniques
- 11 **ME 3.4** Mettre en pratique la connaissance des étapes et des bases méthodologiques de la préparation des échantillons, de l'hybridation, des lavages et de l'analyse des données pour les différents types de CMA utilisées lors des tests cliniques
- 12 **ME 3.4** Décrire la base méthodologique de la qPCR, y compris l'utilisation de gènes de référence et d'échantillons de contrôle dans le contexte des tests cliniques
- 13 **ME 3.4** Décrire la base méthodologique de la MLPA et de la MLPA méthylosensible dans le contexte des tests cliniques
- 14 **COM 2.3** Utiliser la nomenclature ISCN et HGVS (Société de la variation du génome humain) appropriées pour décrire les CNV
- 15 **L 1.1** Mettre en pratique la connaissance des approches de validation ou de vérification pour la mise en place des tests de CMA, qPCR et MLPA et de leurs logiciels d'analyse respectifs, le cas échéant (p. ex., installation originale ou mise à niveau de version)
- 16 **S 3.3** Mettre en pratique les connaissances et comprendre les biais inhérents aux outils bio-informatiques pour l'interprétation des CNV, y compris les bases de données sur les populations témoins et les patients (p. ex., DGV, DECIPHER, ClinVar/ClinGen, OMIM, Genome Browsers)



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Maîtrise n° 2 **Variant d'un seul nucléotide et calcul du risque résiduel**

Durée suggérée: 8 semaines

Points saillants:

- Cette unité permet à l'apprenant d'établir les compétences et les connaissances relatives à la variation d'un seul nucléotide (SNV) chez les individus et les populations.
- Cette unité se concentre sur les tests moléculaires pour l'étude des SNV et le calcul du risque résiduel.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - Test fondé sur la PCR en laboratoire technique (wet lab) — traitement des échantillons par des méthodes telles que la qPCR, la PCR spécifique à l'allèle, le mass array, le bead array, la PCR suivie de digestion par enzymes de restriction: minimum 5 cas impliquant au moins deux méthodes différentes
 - Séquençage Sanger en laboratoire technique (wet lab)— traitement des échantillons par séquençage Sanger pour la détection ou la confirmation de SNV: minimum 3 cas
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Examen et interprétation des données de SNV avec la nomenclature appropriée de la HGVS et rédaction du rapport: minimum 10 cas
 - Calcul du risque résiduel: minimum 5 cas

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance de la physiopathologie des maladies génétiques héréditaires et le concept de variation humaine dans le contexte des maladies génétiques à variants récurrents
- 2 ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance du concept de variants fondateurs dans le contexte de l'interprétation des variants
- 3 ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance du risque résiduel pour le diagnostic germlinal ou constitutionnel, et du risque de récurrence



- 4 **ME 1.3** Comprendre les concepts statistiques de valeurs prédictives positives et négatives, de taux de détection, de spécificité, de sensibilité dans le contexte du dépistage chez les nouveau-nés et dans la population et différencier les tests de dépistage et de diagnostic fondés sur l'ADN
- 5 **ME 1.4** Mettre en pratique la connaissance des diverses méthodes de détection de variants de séquence (y compris la qPCR, la PCR spécifique à l'allèle, mass array, bead array, séquençage Sanger, digestion par enzymes de restriction) et évaluer leurs bénéfices et limites, avantages et inconvénients
- 6 **ME 3.2** Comprendre la base méthodologique des anciennes techniques de criblage de SNV (p.ex., "high resolution melting", pyroséquençage) et décrire leurs avantages et leurs limites
- 7 **ME 3.2** Effectuer des analyses bayésiennes et de calcul du risque résiduel
- 8 **ME 3.4** Analyser les traces de séquençage Sanger pour identifier les variants, reconnaître les artefacts de séquençage, signaler les résultats inhabituels et interpréter les séquences complexes
- 9 **ME 3.4** Sélectionner les séquences de référence appropriées pour l'analyse des séquences
- 10 **ME 5.1** Lier un variant de séquence spécifique et héréditaire à la réponse d'un patient à un agent pharmacologique
- 11 **COM 2.3** Attribuer la nomenclature adéquate selon la HGVS
- 12 **COM 2.3** Interpréter et classer les variants en fonction des lignes directrices en vigueur [p. ex., les lignes directrices du CCGM, les lignes directrices du Collège Américain de Génétique Médicale et de Génomique (ACMGG), les lignes directrices spécifiques à une maladie (ClinGen, etc.)]
- 13 **S 3.2** Utiliser des bases de données spécifiques à la maladie, des ensembles de données de la population générale et des algorithmes *in silico* pour soutenir l'interprétation des variants



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Maîtrise n° 3

Séquençage de nouvelle génération

Durée suggérée: 10 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur les technologies de séquençage de nouvelle génération (NGS) et leur mise en œuvre dans un cadre clinique à des fins de diagnostic et de prise en charge des maladies.
- Cette unité formera le stagiaire sur les différentes approches, les plates-formes, les paramètres d'analyse des données et les performances des analyses fondées sur le NGS.
- Cette unité comprend l'analyse des données générées par les tests fondés sur le NGS et l'interprétation des résultats des tests en tenant compte des renseignements cliniques fournis.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - Observation de la préparation de librairie NGS: au minimum 5 préparations de librairies dont au moins une impliquant le séquençage de l'exome ou du génome entier (peut se faire dans un laboratoire de recherche ou non accrédité)
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Examen et interprétation des données de NGS: minimum 25 cas
 - Examen et interprétation des données du séquençage de l'exome ou du génome entier (peut se faire dans un laboratoire de recherche ou non-accrédité): minimum 5 cas

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance des différents paramètres d'analyse pour interpréter un test fondé sur le NGS
- 2 ME 1.6** Juger la performance d'une série de tests (run) NGS ou résoudre un faux résultat ou un test raté en appliquant la connaissance de la manière dont différents paramètres (p. ex., préparation de la librairie, chimie de séquençage, outils bio-informatiques, contenu génomique, type de spécimen, etc.) affectent la sensibilité, la spécificité et les paramètres de contrôle de la qualité d'un test NGS
- 3 ME 1.6** Évaluer la pertinence (ou l'absence de pertinence) d'un gène par rapport à une maladie en utilisant les lignes directrices et les critères actuels



- 4 **ME 2.2** Reconnaître la complémentarité des tests NGS avec les résultats obtenus à l'aide d'autres méthodes (c.-à-d. FISH, MLPA)
- 5 **ME 2.2** Apprécier l'utilité des tests NGS pour détecter les CNV, notamment l'aneuploïdie et les réarrangements chromosomiques
- 6 **ME 2.2** Intégrer les données tirées de l'analyse de trio lors du séquençage de l'exome ou du génome entier, le cas échéant
- 7 **ME 3.1** Comprendre les avantages et les limites des différentes plates-formes de NGS
- 8 **ME 3.4** Analyser les résultats des tests NGS en utilisant correctement les logiciels d'analyse et outils bio-informatiques
- 9 **ME 3.4** Interpréter et classer les variants identifiés en appliquant la connaissance de la physiopathologie de la maladie et de la variation humaine, les lignes directrices actuelles et les critères d'interprétation en vigueur, y compris l'utilisation adéquate des bases de données spécifiques à la maladie, des ensembles de données de la population générale et des algorithmes *in silico*
- 10 **ME 3.4** Élaborer des plans de validation pour les tests NGS, y compris la validation à la fois en laboratoire technique (wet lab) et *in silico* (dry lab/bio-informatique) ainsi qu'en contexte constitutionnel (lignée germinale) et de cancer (somatique)
- 11 **L 2.2** Sélectionner l'approche la plus efficace pour un diagnostic parmi un panel NGS, un séquençage de l'exome entier ou du génome entier, en fonction du scénario clinique, du coût, de la sensibilité du test, du matériel disponible, etc.



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Maîtrise n° 4

Génétique non-mendélienne

Durée suggérée: 4 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur les maladies qui sont héritées de façon non-mendélienne, sur le fondement biologique et les mécanismes de la maladie, ainsi que sur les différentes méthodes de détection.
- Cette unité comprend également l'application de concepts génétiques qui peuvent reproduire l'hérédité non-mendélienne.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - Laboratoire expérimental de génétique non-mendélienne (wet lab) — mise en place et analyse de tests pour les troubles de l'empreinte, la disomie uniparentale, les maladies du génome mitochondrial: au moins 10 cas couvrant au moins deux domaines différents
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Examen et interprétation des données relatives aux troubles de l'empreinte, à la disomie uniparentale, aux maladies du génome mitochondrial, au suivi d'une présomption de mosaïcisme germlinal ou somatique d'une maladie mendélienne: minimum 20 cas — 2 à 10 cas de chaque type

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances sur la perte de l'expression génique d'un chromosome parental par des mécanismes multiples dans le signalement des troubles de l'empreinte
- 2 ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance du concept de sauvetage de la trisomie et de la monosomie et sa relation avec la disomie uniparentale et l'empreinte
- 3 ME 1.3** Reconnaître les sources d'erreurs spécifiques aux tissus pour les troubles de l'empreinte en proposant l'échantillon de tissu le plus approprié à tester (p. ex., troubles de l'empreinte 11p15, tissus prénataux, etc.)
- 4 ME 1.3** Reconnaître et expliquer le rôle de l'héritage digénique, de l'héritage multifactoriel et des scores de risque de maladie polygénique dans l'interprétation des résultats des tests génétiques



- 5 **ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance de la présentation clinique des variants récurrents bien caractérisés du génome mitochondrial et des méthodes couramment utilisées pour leur détection
- 6 **ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances sur l'homoplasmie et l'hétéroplasmie dans l'interprétation et la déclaration des variants du génome mitochondrial et proposer un suivi approprié
- 7 **ME 2.4** Intégrer la connaissance de la présentation des maladies mitochondriales et du pattern d'héritage pour proposer le test du génome mitochondrial plutôt que le test des gènes mitochondriaux encodés dans le noyau
- 8 **ME 3.1** Proposer le tissu le plus adéquat pour le test du génome mitochondrial ou les tests familiaux à venir
- 9 **ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse de la procédure pour détecter un trouble de l'empreinte
- 10 **ME 4.1** Choisir ou proposer des tests de laboratoire de suivi adéquat selon le trouble spécifique de l'empreinte détectée



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Maîtrise n° 5 **Variation de structure et analyse chromosomique avancée**

Durée suggérée: 10 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur les concepts avancés de l'analyse chromosomique et l'identification de changements structuraux tels que les translocations, les inversions, les insertions, les duplications, les délétions, les marqueurs, les anneaux, etc.
- Le stagiaire doit faire preuve de davantage de confiance en soi dans les compétences de reconnaissance des chromosomes et dans l'interprétation et le rapport des anomalies de chromosomes constitutionnels.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - o Variation de structure et analyse chromosomique avancée (dry lab) — caryotypage uniquement: minimum 20 cas
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - o Examen et interprétation de caryotypes et métaphases (y compris la demande de tests supplémentaires tels que les colorations spéciales, la FISH, le cas échéant) avec nomenclature ISCN et rédaction de rapports: minimum 30 cas

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance des implications cliniques et des risques pour la reproduction et de récurrence pour un porteur d'une anomalie chromosomique de structure
- 2 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances sur les implications du mosaïcisme chromosomique en conduisant une investigation approfondie et en rédigeant des rapports appropriés
- 3 ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance des syndromes récurrents de microdélétion et de microduplication, de leur structure génomique sous-jacente et du mécanisme responsable de leur récurrence lors de la rédaction de rapports et de recommandations pour des études parentales
- 4 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances relatives aux origines et aux effets cliniques de l'aneuploïdie et des anomalies structurales des chromosomes X et Y, y compris l'effet de l'inactivation de du X



- 5 **ME 1.3** Mettre en pratique la connaissance des mécanismes génétiques de réparation de l'ADN dans les maladies découlant de leurs anomalies ainsi que les principes de la chromothripsis et de la chromoanasyntèse dans le contexte de la cytogénétique clinique
- 6 **ME 1.4** Reconnaître les chromosomes structurellement anormaux dans les métaphases, les caryotypes et les inférences à partir des résultats des micropuces chromosomiques avec un test de suivi approprié
- 7 **ME 1.4** Reconnaître les anomalies de structure déséquilibrées bien caractérisées et visibles au niveau cytogénétique, et décrire leurs caractéristiques cliniques correspondantes
- 8 **ME 2.2** Démontrer l'aptitude à distinguer les chromosomes recombinés des dérivés chromosomiques, et à comprendre leur signification clinique différente
- 9 **ME 2.2** Démontrer la capacité à utiliser le génotype SNP des micropuces chromosomiques (différence d'allèle ou fréquence des allèles B) pour identifier les régions d'homozygosité et décrire leur signification clinique (p. ex., UPD, relation parentale), et pour interpréter les réarrangements complexes, le mosaïcisme, le chimérisme, la contamination des échantillons, etc.
- 10 **ME 3.1** Décrire les méthodes de test de diagnostic des syndromes d'instabilité chromosomiques, les observations chromosomiques récurrentes associées et leurs principales caractéristiques cliniques
- 11 **ME 4.1** Coordonner l'utilisation d'investigations diagnostiques multiples pour définir une anomalie chromosomique ou un hétéromorphisme, y compris l'utilisation adéquate de différentes méthodes de coloration ou de cytogénétique moléculaire pour assurer la complémentarité et l'efficacité
- 12 **COM 2.3** Mettre en pratique un usage adéquat du ISCN le plus récent pour décrire une anomalie chromosomique



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Maîtrise n° 6

Génétique du cancer — Partie 1

Durée suggérée: 10 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur l'analyse chromosomique en oncologie, la manière dont les réarrangements chromosomiques contribuent à la survie des cellules cancéreuses et le rôle de cette analyse dans le diagnostic, le pronostic, la stratification et le suivi des cancers hématologiques et des tumeurs solides.
- Cette unité comprend également le traitement des échantillons oncologiques pour l'analyse chromosomique et la FISH et l'utilisation de critères adéquats pour la sélection des cellules, l'établissement des clones et la discrimination des anomalies constitutionnelles par rapport aux anomalies acquises pendant l'analyse. Une compréhension de la méthode, des avantages et des inconvénients de la FISH sur noyaux interphasiques sur des tissus paraffinés (FFPE) et sur des noyaux isolés est souhaitable.
- Cette unité comprend également l'identification des anomalies chromosomiques récurrentes et non-récurrentes et des patrons de signaux FISH en interphase significatifs, et l'utilisation de la nomenclature ISCN appropriée pour les décrire.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - Laboratoire technique (wet lab) de chromosomes en oncologie (mise en culture, récolte, préparation des lames, coloration): minimum 3 cas
 - Chromosomes en oncologie (dry lab) — analyse complète (comprends la sélection des métaphases pertinentes au microscope ou à partir des résultats du balayage, la capture d'images, l'analyse et le caryotypage du nombre de cellules requis, la consignation sur une feuille de travail, la détermination du résultat de l'analyse): minimum 5 cas
 - Chromosomes en oncologie (dry lab) — caryotypage uniquement: minimum 20 cas
 - FISH sur noyaux en interphase (y compris la FISH sur les tissus FFPE si possible) en analyse (dry lab) — évaluation des lames: minimum 10 cas
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Examen et interprétation des caryotypes et métaphases (y compris la demande de tests supplémentaires tels que les colorations spéciales, la FISH, le cas échéant) avec la



nomenclature ISCN et rédaction du rapport: minimum 20 cas

- Examen et interprétation des tests de chimérisme/post-transplantation: minimum 3 cas
- Examen et interprétation des images de FISH sur noyaux en interphase avec désignation du résultat en utilisant le ISCN et rédaction du rapport: minimum 10 cas

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances sur la pertinence de la cytogénétique pour le diagnostic, le pronostic et la stratification pour le traitement, ainsi que pour la surveillance des maladies résiduelles
- 2 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances de base de l'hématopoïèse normale par rapport à l'hématopathologie de la néoplasie myéloproliférative, du syndrome myélodysplasique et de la leucémie chronique et aiguë
- 3 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances de base des méthodologies utilisées par les hématopathologistes, y compris, mais sans s'y limiter, l'évaluation morphologique, la numération cellulaire, la cytométrie en flux et l'immunohistochimie pour affiner les tests nécessaires dans les échantillons oncologiques
- 4 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances des systèmes de classification des cancers les plus récents de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) pour repérer les anomalies chromosomiques et de FISH significatives
- 5 ME 2.2** Démontrer la capacité à distinguer les anomalies chromosomiques constitutionnelles des anomalies chromosomiques acquises et recommander un suivi adéquat
- 6 ME 2.2** Interpréter correctement les données provenant des études sur le chimérisme dans le contexte de la greffe de cellules souches hématopoïétiques
- 7 ME 3.1** Comprendre les avantages et les limites des techniques chromosomiques pour déterminer et caractériser les cellules cancéreuses, et comparer et contraster avec les techniques moléculaires
- 8 ME 3.1** Comprendre la conception des différents types de sondes FISH et les critères de sélection des sondes
- 9 ME 3.1** Comprendre la méthode, les avantages et les limites de la FISH en interphase sur des tissus FFIP et sur des noyaux isolés
- 10 ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse de la procédure pour obtenir des chromosomes à partir d'échantillons d'oncologie: culture, récolte, préparation des lames, coloration
- 11 ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse de la procédure pour l'analyse chromosomique des échantillons oncologiques: critères de sélection des cellules et d'établissement de clones, identification des chromosomes, analyse de la métaphase, caryotype, identification des anomalies et caractérisation par des tests supplémentaires



- 12 ME 3.4** Effectuer toutes les étapes de laboratoire et d'analyse de la procédure de FISH sur les noyaux en interphase et les tissus paraffinés (si possible): mise en place, application de la sonde, lavages, lecture des lames, sélection des noyaux, capture d'images
- 13 ME 3.4** Comprendre les paramètres qui ont une influence sur la qualité des chromosomes et des préparations d'hybridation in situ en fluorescence et les résoudre
- 14 ME 3.4** Reconnaître les signaux normaux et anormaux attendus ainsi que les signaux non standard des sondes FISH sur noyaux en interphase et écrire le rapport sur leur importance
- 15 COM 2.3** Utiliser adéquatement le ISCN le plus récent pour décrire un caryotype ou un résultat de FISH, y compris les définitions des clones, le nombre modal et la position relative des signaux d'hybridation in situ en fluorescence
- 16 L 1.1** Revoir les normes et directives en vigueur pour les sondes cliniques de FISH



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Maîtrise n° 7

Génétique du cancer – Partie 2

Durée suggérée: 8 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur la manière dont les altérations de séquences héritées ou acquises du génome peuvent être détectées en oncologie ou en cancérologie héréditaire, et utilisées pour fournir des renseignements sur le diagnostic, le pronostic, la thérapie ou le risque individuel de cancer.
- Cette unité comprend une compréhension de la biologie générale des tumeurs ainsi que leur développement, notamment les facteurs susceptibles d'influencer les tests d'oncologie moléculaire, y compris l'hypothèse "two-hit" de Knudson, l'hétérogénéité des tumeurs, la charge de mutation des tumeurs et l'ADN en circulation des tumeurs.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook:

- Logbook des cas techniques:
 - Extractions d'acides nucléiques à partir de lames de tissus paraffinés (FFPE), de blocs ou d'ADN libre: minimum 3 échantillons
 - Méthodes fondées sur la PCR pour le pronostic et le suivi du cancer, telles que la méthode RT-PCR pour les gènes de fusion, la RQ-PCR pour la maladie résiduelle, la clonalité des lymphocytes B et T, les tests de mutations ciblées: minimum 5 cas
 - Observation de la préparation de librairie et de la mise en place du panel de séquençage NGS pour la détection de variants somatiques: au minimum 2 préparations de librairie et de de séquençage
- Logbook des cas interprétatifs et consultatifs:
 - Examen et interprétation des données lorsque le test a été effectué pour un ou plusieurs gènes dans le contexte d'antécédents personnels ou familiaux de suspicion de cancer héréditaire: minimum 10 cas. Au moins un de ces cas doit être interprété dans le cadre d'une instabilité des microsatellites et/ou d'une immunohistochimie rapportée
 - Examen et interprétation des données de séquençage lorsqu'une analyse ciblée a été réalisée pour déterminer le risque de cancer héréditaire à partir d'un variant familial ou d'une population fondatrice: minimum 20 cas



- Examen et interprétation des données des tests fondés sur la PCR pour le pronostic et le suivi du cancer: 5 cas
- Examen et interprétation des données de NGS lorsque des variants somatiques précis ont été testés en vue d'un pronostic ou d'un test de diagnostic prédictif/compagnon dans au moins deux types de cancer différents: minimum 20 cas

Objectifs de formation:

- 1 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances sur l'instabilité des microsatellites et l'immunohistochimie dans les algorithmes de test du syndrome de Lynch et dans l'interprétation des variants germinaux et somatiques décelées
- 2 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances des caractéristiques du NGS des variants somatiques par rapport aux variants germinaux et proposer un suivi clinique approprié pour la déclaration des variants germinaux provenant des tests somatiques
- 3 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances de la biologie fondamentale des tumeurs, des facteurs analytiques et du prélèvement des tumeurs, et leur incidence sur la détection des variants somatiques des tumeurs dans différents tissus
- 4 ME 1.3** Mettre en pratique les connaissances de base des concepts d'oncogènes, de gènes suppresseurs de tumeurs, de gènes de fusion pour comprendre les variants pathogènes liés au cancer
- 5 ME 2.2** Sélectionner des tests supplémentaires en fonction d'une évaluation des possibilités de diagnostic, du contexte clinique, des spécimens disponibles, et de la pertinence et des capacités des technologies disponibles
- 6 ME 2.2** Mettre en pratique la connaissance des indications cliniques et des critères justifiant le dépistage du cancer héréditaire, y compris le rôle des tests prédictifs dans la prédisposition au cancer et l'évaluation des risques de cancer
- 7 ME 3.1** Mettre en pratique les connaissances sur la détection des maladies résiduelles selon le type de variant précédemment identifié pour choisir la technologie la plus appropriée pour les tests
- 8 ME 3.4** Mettre en pratique les connaissances pour résoudre les problèmes liés aux variants somatiques récurrents, y compris les SNV, l'amplification et les gènes de fusion, et établir avec justesse les associations diagnostiques et pronostiques de ces variants
- 9 ME 4.1** Formuler des recommandations adéquates pour les tests de suivi ou les études familiales en fonction du variant spécifique identifié
- 10 COM 5.2** Reconnaître et communiquer adéquatement les variants génétiques moléculaires communs pour différents types de cancer qui apportent des renseignements pronostiques, diagnostiques ou thérapeutiques



- 11 S 3.3** Mettre en pratique la connaissance des bases de données existantes et des critères d'interprétation publiés, y compris leurs limites inhérentes, qui sont utilisés pour interpréter les variants germinaux par rapport aux variants somatiques dans le cadre de différents cancers
- 12 S 3.4** Comprendre l'utilité potentielle de l'ADN des tumeurs circulant dans la prise en charge des néoplasmes



Programme de formation en diagnostic génétique et génomique: Transition vers la pratique no. 1

Direction assistée de laboratoires

Durée minimale: 4 semaines

Points saillants:

- Cette unité se concentre sur le rôle d'un généticien de laboratoire chargé d'analyser et d'interpréter les cas et de superviser la qualité des services de laboratoire, y compris la révision et la finalisation des rapports pour un nombre de cas correspondant à une charge de travail complète.
- Cette unité comprend des considérations sur l'utilisation des laboratoires et la gestion des ressources ainsi que sur le contrôle et l'assurance-qualité, y compris l'excellence des processus (LEAN, Six Sigma, etc.), les tests de compétence externes et l'utilisation et la mesure appropriées des ressources.
- Elle comprend également le respect des normes et lignes directrices provinciales, nationales et internationales, le cas échéant, et si elles sont applicables.

Plan d'évaluation:

L'évaluation est effectuée au moyen d'entrées dans le logbook et d'un retour informatif ou d'une discussion avec le responsable de la formation:

- Consignation des cas examinés dans le logbook des cas interprétatifs et consultatifs

Objectifs de formation:

Partie A: Gestion de la charge de travail

- 1 ME 1.4** Effectuer des évaluations diagnostiques précises et ponctuelles
- 2 ME 1.5** Définir les priorités, le triage et gérer la charge de travail dans les délais d'exécution convenus
- 3 ME 1.5** Exercer des fonctions professionnelles devant de multiples demandes concurrentes
- 4 COM 4.1** Formuler des rapports complets et cliniquement significatifs
- 5 COL 1.2** Travailler efficacement en collaboration avec d'autres professionnels de la santé
- 6 L 2.1** Affecter des ressources aux soins de santé pour une prise en charge optimale des patients
- 7 L 3.1** Assurer la direction clinique du laboratoire, en jouant un rôle de premier plan dans la résolution des problèmes
- 8 L 4.2** Décrire les principes de la mesure de la charge de travail au sein du laboratoire



- 9 S 3.1** Reconnaître les incertitudes et les lacunes en matière de connaissances dans les rencontres cliniques et autres rencontres professionnelles en rapport avec la génétique de laboratoire
- 10 S 3.4** Intégrer les meilleures preuves et l'expertise clinique dans la prise de décision
- 11 P 1.1** Adopter des comportements professionnels adéquats

Partie B: Supervision du laboratoire

- 1 ME 5.2** Adhérer aux processus de gestion de la qualité au cours de la phase pré-analytique, analytique et post-analytique
- 2 COL 1.2** Discuter du rôle et des responsabilités d'un généticien de laboratoire
- 3 COL 1.2** Reconnaître et respecter le champ d'exercices et les compétences des autres professionnels de la santé dans le laboratoire
- 4 L 3.1** Fournir des conseils et un appui concernant les questions soulevées dans le laboratoire