

*Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften  
Académie Suisse des Sciences Médicales  
Accademia Svizzera delle Scienze Mediche  
Swiss Academy of Medical Sciences*

**Règlement et programme de formation postgraduée pour spécialiste en médecine  
de laboratoire FAMH**

**Du 1.1.2013**

Annexes I et II (à partir du 1.1.2015)

### Connaissances de base communes aux cinq branches

---

#### 1. Questions générales

- 1.1. Définition de la sensibilité et de la spécificité
- 1.2. Définition de la valeur prédictive positive et négative
- 1.3. Définition de la reproductibilité
- 1.4. Connaissances de base de la statistique: répartition, moyennes, dispersion, déviation standard, régression, corrélation, tests non paramétriques, etc.
- 1.5. Représentations graphiques des données de mesure
- 1.6. Connaissances de base de l'assurance qualité (y compris contrôle qualité interne et externe)
- 1.7. Connaissances de base de la sécurité au laboratoire
- 1.8. Connaissances de base de l'hygiène au laboratoire
- 1.9. Désinfection, stérilisation
- 1.10. Chapitres choisis d'anatomie et de physiologie humaines générales (squelette et muscles, sang et circulation sanguine, système nerveux, organes respiratoires, organes digestifs, système urogénital, équilibre hydroélectrolytique, glandes endocrines et système immunitaire)

#### 2. Physiopathologie du système digestif

- 2.1. Fonctions mécanique et chimique du système digestif
- 2.2. Connaissances de base du métabolisme des graisses
- 2.3. Connaissances de base du métabolisme des hydrates de carbone
- 2.4. Connaissances de base du métabolisme des protéines
- 2.5. Vitamines (folates, vitamine B12)
- 2.6. Formation, circulation et fonction de la bile
- 2.7. Causes principales d'ictère
- 2.8. Connaissances de base sur la fonction endocrine et exocrine du pancréas

#### 3. Physiopathologie des systèmes cardio-vasculaire et respiratoire

- 3.1. Schéma de base de la circulation artérielle et veineuse
- 3.2. Transport des gaz sanguins
- 3.3. Équilibre acide-base (acidose/alcalose; que veut dire métabolique et respiratoire dans ce contexte)
- 3.4. Courbes de dissociation de l'hémoglobine
- 3.5. Anoxie, cyanose, dyspnée
- 3.6. Thromboembolie veineuse et artérielle
- 3.7. Infarctus du myocarde
- 3.8. Insuffisance cardiaque

## 4. Physiopathologie du tractus urinaire

- 4.1. Connaissances de base de la fonction rénale
- 4.2. Principales modifications de la composition de l'urine
- 4.3. Implications cliniques d'une protéinurie
- 4.4. Principaux mécanismes biochimiques de formation de l'œdème

## 5. Hématologie

- 5.1. Sang: composantes et leurs fonctions
- 5.2. Connaissances de base de l'hématopoïèse
- 5.3. Physiopathologie et classification des anémies
- 5.4. Autres maladies des organes hématopoïétiques (p.ex. néoplasies myéloprolifératives, syndromes myélodysplastiques, leucémies aiguës et chroniques)
- 5.5. Mécanismes de l'hémostase primaire et secondaire
- 5.6. Principaux troubles de l'hémostase (predisposition aux hémorragies et aux thromboses)
- 5.7. Connaissances de base de la médecine transfusionnelle: groupes sanguins, produits sanguins, compatibilité

## 6. Chimie clinique

- 6.1. Définition d'une méthode photométrique (exemples)
- 6.2. Définition d'une méthode enzymatique (exemples; dosage d'un substrat: qu'est-ce qui est en excès; dosage de l'activité enzymatique: qu'est-ce qui est en excès)
- 6.3. Définition d'une méthode chromatographique (exemples)
- 6.4. Connaissances de base de l'électrophorèse (facteurs affectant la migration)
- 6.5. Méthodes de séparation
- 6.6. Courbe de calibration

## 7. Immunologie clinique

- 7.1. Définition d'un antigène (épitope, haptène)
- 7.2. Définition d'un anticorps (structure, valence, monoclonal)
- 7.3. Connaissances de base du système HLA
- 7.4. Connaissance de base du système lymphatique
- 7.5. Connaissance de base des défenses immunitaires
  - défense non spécifique
  - défenses spécifiques, immunité cellulaire et humorale
- 7.6. Principaux mécanismes du complément
- 7.7. Hypersensibilité type I, II, III et IV
- 7.8. Méthodes immunologiques (p.expl. EIA)
- 7.9. Connaissance de base de l'immunopathologie: inflammations, allergies, autoimmunité, immunodéficiences
- 7.10. Infections et vaccinations

## 8. Microbiologie médicale

- 8.1. Différences entre eucaryotes et procaryotes

- 8.2. Classification et propriétés spécifiques des microorganismes (virus, bactéries, champignons, etc.)
- 8.3. Méthodes de mise en évidence (microscopie, culture, antigène, biologie moléculaire, sérologie)
- 8.4. Mode d'action des antibiotiques et des antiviraux utilisés en clinique
- 8.5. Infections nosocomiales
- 8.6. Infections opportunistes

## **9. Bases de la Génétique médicale**

- 9.1. Biochimie/biologie de la cellule eucaryote, structure de l'ADN, des gènes et des chromosomes, organisation du génome
- 9.2. Mitose et méiose ; génétique constitutionnelle et somatique
- 9.3. Connaissances de base de la cytogénétique : qu'est-ce qui est analysé ? Méthodes ? Principe des techniques de la culture cellulaire et des techniques de cytogénétiques et de cytogénétiques moléculaires
- 9.4. Connaissances de base de la génétique moléculaire : qu'est-ce qui est analysé ? Méthodes ? Principes des techniques de génétique moléculaire
- 9.5. L'importance de la préanalytique en génétique médicale
- 9.6. Maladies héréditaires d'origine chromosomique (autosomique, gonosomique)
- 9.7. Hérité mendélienne et non-mendélienne, hérité monogénique, multifactorielle et mitochondriale
- 9.8. Genes de mutations et polymorphismes, génotype – phénotype, pénétrance, principes de l'interprétation d'une analyse génétique
- 9.9. Quelles sont les conséquences des mutations et des processus héréditaires différents ? Exemples de maladies, p.ex. mucoviscidose, syndrome de Down
- 9.10. Rapport entre mutations et aberrations chromosomiques et des maladies Néoplasiques
- 9.11. Aspects éthiques et légaux en génétique prénatale, postnatale et présymptomatique ; problématique du screening de la population
- 9.12. L'importance du conseil génétique et analyse d'une histoire familiale (arbre généalogique)

### Catalogue des objectifs de formation

---

#### 5.1 Objectifs communs

---

##### 5.1.1 *Gestion du laboratoire*

- Principes généraux (établissement des objectifs, règles, statuts du laboratoire)
- Conduite du personnel (entretien d'engagement, cahiers des charges, évaluation, qualification, cahier des charges de directeur de laboratoire)
- Planification (planification du personnel, organigrammes, organisation du travail piquets; planification du laboratoire, aménagement du laboratoire, infrastructure, établissement du budget, facturation; planification à long terme)
- Aspects juridiques, bases légales, protection des données
- Documentation

##### 5.1.2 *Organisation spécifique du laboratoire*

- Organisation interne
- Demandes d'analyses/identification des échantillons
- Transmission des résultats
- Comptabilité
- Information (contacts avec les médecins demandeurs, contact avec les caisses-maladie; confidentialité des données (vis-a-vis une tierce personne))

##### 5.1.3 *Sécurité du laboratoire*

- Concept de sécurité et règlement du laboratoire (y compris les mesures concernant l'incendie et l'usage des isotopes radioactifs)
- Comportement général face à des situations d'exception
- Hygiène et autres mesures (accidents, infections, intoxications)
- Locaux, travaux

##### 5.1.4 *Prélèvement et traitement du matériel d'analyse*

- Conditions et techniques de prélèvement des échantillons, facteurs critiques d'influence lors du prélèvement
- Organisation du transport des échantillons et facteurs critiques lors du transport
- Conservation des échantillons (préanalytique et à long terme, par exemple sérothèque)
- Élimination

### **5.1.5 Contrôle de qualité**

- Contrôle de qualité interne; mode d'organisation; matériel et analyse des statistiques
- Contrôle de qualité externe
- Contrôle de fiabilité

### **5.1.6 Informatique**

- Organisation du traitement électronique des données et déroulement du travail
- Analyse des risques
- Traitement, sécurité et archivage des données informatiques
- Réseaux informatiques et problèmes de transmission
- Recherche d'erreurs
- Tâches de planification
- eSanté, eCarte patients, transmission directe des résultats, dossier laboratoire-patient, libération des résultats pour les cliniques, les médecins, etc.

### **5.1.7 Appareils et automates**

- Entretien et réparations
- Procédure de recherche d'erreurs
- Transfert de l'usage des méthodes manuelles à celui de méthodes automatisées
- Evaluation de nouveaux appareils

### **5.1.8 Validation de méthodes (y compris établissement d'instructions de travail et de prescriptions d'utilisation)**

### **5.1.9 Obligation de déclarer/déclarations**

### **5.1.10 Protection des données**

### **5.1.11 Diagnostic présymptomatique et calcul de risques**

### **5.1.12 Collaboration scientifique avec les médecins et les services cliniques**

## 5.2 Analyses d'hématologie

---

### 5.2.1 Méthodologie

#### Hématologie cellulaire

- Comptage des cellules par automate et en chambre (sang périphérique), moelle osseuse, ponctions, préparations de cellules souches, suspensions de cellules)
- Différenciation par automate et visuelle (*sang périphérique*, moelle osseuse, ponctions, préparations de cellules souches, suspensions de cellules)
- Immunophénotypisation de cellules hématologiques par *cytométrie de flux*; phénotypisation de cellules hématologiques par cytochimie
- Détermination des hémoglobines normales et anormales (CLHP, électrophorèse sur gel)

#### Immunohématologie

- Détermination des groupes sanguins par ABO et rhésus et autres systèmes des groupes sanguins
- Examens de compatibilité
- Recherche des anticorps et spécification des anticorps (y compris méthodes spéciales comme élution, neutralisation et absorption)
- Tests de Coombs direct et indirect (Tests des antiglobulines, DAT, IAT)
- Aphérèse de cellules hématopoïétiques

#### Hémostase

- Tests globaux de coagulation (automatisé, manuel)
- Diagnostique « Point of Care »
- Détermination des facteurs de coagulation, inhibiteurs de coagulation
- Essais de coagulation
- Essais chromogéniques
- Essais antigéniques
- Analyse de la fonction des plaquettes (Test global, agrégation plaquettaire plasma riche en plaquette/sang total)

#### Biologie moléculaire

- Diagnostic sur ADN/ARN

#### Méthodologie incluant d'autres spécialités

- par exemple électrophorèse de l'hémoglobine, essais immunochimiques (par exemple Laurell, ELISA, EIA, etc.), fluorescence in situ, hybridation.

### 5.2.2 Connaissances médicales, interprétation des résultats

#### Hématologie cellulaire

- Modifications réactives (y compris infections virales)
- Différentes formes d'anémie, de leucopénie, thrombopénie (y compris indices mesurés et calculés)
- Polyglobulie/polycythémie, leucocytose, thrombocytose
- Myélodysplasies
- Leucémies chroniques et aiguës (y compris résultats de biologie moléculaire, immunophénotypisation et cytochimie)

- Lymphomes et maladies dues à des proliférations lymphocytaires (y compris résultats de biologie moléculaire, immunophénotypisation et cytochimie)
- Parasitoses
- Hémoglobinopathies

### Immunohématologie

- Caractéristiques des groupes sanguins, importance clinique
- Allo-anticorps et auto-anticorps, importance clinique, importance de la médecine de transfusions
- Produits sanguins et leurs utilisations correctes (indications)
- Hémovigilance: complications des incidents de transfusion, réactions d'incompatibilité, mesures préventives

### Hémostase

- L'anticoagulation et son contrôle
- Hémorragies et hémophilies classiques
- Thrombophilies (y compris résultats de biologie moléculaire)
- Thrombocytopathies
- Utilisation clinique de marqueurs d'activation et de produits de dégradation de la fibrine
- Coagulopathie intra-vasculaire disséminée (CIVD)

### Biologie moléculaire

- Importance clinique de résultats fréquents de biologie moléculaire en hématologie

## 5.3 Analyses de chimie clinique

---

### 5.3.1 Méthodologie (connaissances théoriques et techniques)

Méthodes physiques, optiques et électrométriques (photométrie de flamme, ISE, absorption atomique, osmolalité, densité, spectrométrie de masse, turbidimétrie et néphélométrie)

- Méthodes de séparation (chromatographie, électrophorèse);
- Méthodes chimiques et enzymatiques pour le dosage de substrats;
- Méthodes enzymatiques pour le dosage de l'activité de divers enzymes;
- Méthodes immunologiques (radio-immunoessai, enzyme-immunoessai, immuno-fluorescence, polarisation de fluorescence, immuno-luminescence) pour le dosage d'hormones, de médicaments ou de protéines spécifiques;
- Méthodes de biologie moléculaire (traitement, isolation et quantification d'ADN et d'ARN; amplification (PCR); analyse ADN (Southern blot, séquençage de l'ADN, procédés de détection des mutations);
- Analyses d'urines, chimiques et morphologiques (sédiments urinaires).



### **5.3.2 Connaissances spécifiques dans les domaines suivants**

- Contrôle de qualité et assurance qualité
- Travail sur automates (maintenance, recherche de pannes, réparations)
- Comparaison et évaluation de méthodes
- Adaptation des méthodes manuelles aux automates
- Spécificité et sensibilité diagnostiques d'un test
- Interférences médicamenteuses (*in vitro*)
- Prévention et élimination de contaminations pour les méthodes de biologie moléculaire
- Exactitude et précision analytiques
- Etablissement d'intervalles de références et choix de valeurs seuils

### **5.3.3 Connaissances médicales et interprétation des résultats de laboratoire**

- Principales pathologies métaboliques
- Principaux troubles endocriniens
- Principales maladies cardiovasculaires
- Principales maladies rénales et urinaires (analyses d'urines)
- Principales maladies du tractus digestif (estomac, intestin, foie, pancréas)
- Principales maladies tumorales
- Principaux troubles hydro-électrolytiques
- Principaux troubles du métabolisme acide-base
- Principales pathologies du système nerveux y compris le diagnostic du liquide céphalorachidien
- Principales maladies de l'appareil locomoteur
- Analyses de laboratoire complémentaires en cas de diagnostic incertain dans ces domaines
- Nutrition (Vitamines et oligo-éléments)
- Grossesse (examens de dépistage, diagnostic pré-natal, complications, influence de la grossesse sur les paramètres de laboratoire)
- Toxicologie clinique (procédure en cas d'intoxication aiguë)
- Therapeutic Drug Monitoring
- Interférence médicamenteuse (*in vitro*) et interaction médicamenteuse (*in vivo*)
- Recherche de substances addictives
- Connaissances fondamentales de l'hérédité
- Relation entre les données de biologie moléculaires les plus fréquentes en chimie clinique et les autres paramètres

## **5.4 Analyses d'immunologie clinique**

---

### **5.4.1 Connaissances en immunophysiologie**

- Organes, cellules et molécules du système immunitaire
- Réactions immunes non spécifiques et réactions inflammatoires
- Réactions immunes spécifiques

## 5.4.2 Principes méthodologiques de base

- Immunoprécipitation en phase liquide (néphélométrie et turbidimétrie)
- Immunoprécipitation en gels
- Réaction d'agglutination
- Méthodes hémolytiques
- Méthodes de séparation et de transfert (électrophorèse, isoelectric focusing, Western-Blotting, Dot Blot)
- Immunofluorescence indirecte sur cellules et coupes tissulaires
- Méthodes immunologiques (radio-immuno-essai, enzyme-immuno-essai, fluorescence-immuno-essai, chimiluminiscence-immuno-essai, Dot-Blot-immuno-essai, Elispot)
- Immunophénotypisation par cytométrie en flux
- Préparation, comptage, stimulation et enrichissement de populations cellulaires, (réalisation de gradient de ficoll, séparation par cytométrie de flux et par billes magnétiques, incorporation de thymidine / CFSE)
- Analyses sur les acides nucléiques (méthodes d'extraction et d'amplification (PCR, Real-Time-PCR, autres tests de biologie moléculaire), méthodes enzymatiques, séquençage, Southern- et Northern-Blot, technique d'hybridation, méthodes de recherche de mutations)

## 5.4.3 Pathophysiologie du système immunitaire et diagnostic immunologique

### 5.4.3.1 Infections et vaccinations

#### *Connaissances de base:*

- Epidémiologie et évolution des infections bactériennes, virales et parasitaires
- Déroulement de la réponse immune lors d'infections bactériennes ou virales
- Principe de la vaccination; propriétés des vaccins (vaccination active, passive)
- Déroulement de la réponse immune post-vaccinale
- Plannification vaccinale en suisse

#### *Techniques spécifiques:*

- Recherche, identification et quantification de virus; méthodes sérologiques et de biologie moléculaires (VIH, hépatites virales A, B, C, D, E)
- Recherche d'antigènes et d'

### 5.4.3.2 Immunodéficiences (primaire et secondaire)

#### *Connaissances:*

- Epidémiologie, pathogénèse, pathophysiologie et thérapie des
  - immunodéficiences primaires
    - Déficiences cellulaires T et B combinées
    - Carence en anticorps
    - Maladies liées à un déficit immunitaire
    - Déficit phagocytaire
    - Déficit de l'immunité naturelle
    - Déficit du système du complément
    - Autres syndromes d'immunodéficiences
  - Immunodéficiences secondaires
  - Immunodéficiences induites par les autoanticorps
  - Immunodéficiences induites par les médicaments

- Maladies associées aux immunodéficiences
- Symptômes principaux et signes précurseurs d'une immunodéficiences primaire
- Algorithmes diagnostiques d'une immunodéficiences primaire

*Techniques spécifiques:*

- Définition des anticorps
  - Caractéristiques et quantifications des Ig et des sous-classes Ig
  - Spécificité et quantification de la réponse vaccinale
- Analyse des sous-populations lymphocytaires
  - Différenciation par immunophénotypisation
- Définition des cellules spécifiques d'un antigène
- Analyse fonctionnelle des lymphocytes
  - Production de cytokines
  - Activation et prolifération cellulaire
  - Analyses de cytotoxicité
- Analyse fonctionnelle des granulocytes
  - Chemotaxie
  - Molécule d'adhésion
  - Phagocytose
  - Activation intracellulaire
- Analyse de la réponse immunitaire non-spécifique
  - Caractérisation et quantification des facteurs du complément
  - Définition fonctionnelle du système du complément (voies classique, alterne et lectine )
  - Régulation du système du complément (C1-inactivateur/inhibiteur, facteur néphritique C3, CD55, CD59)
- Analyse génétique des déficits immunitaires primaires

### 5.4.3.3 Maladies autoimmunes

*Connaissances:*

- Epidémiologie, pathogénèse, pathophysiologie et thérapie de:
  - Maladies autoimmunes systémiques PR, collagénoses, vasculites, syndrome des anti-phospholipides)
  - Maladies autoimmunes spécifiques des organes (foie, estomac, dermatologique, endocrinienne, neurologique, rénale )
  - Maladies inflammatoires (pathologies intestinales (MICI), pathologies pulmonaires)
- Tolérance immunologique

*Techniques spécifiques:*

- Autoanticorps et maladies autoimmunes systémiques et spécifiques d'organes
- Autoanticorps et maladies paranéoplasiques
- Dosage du complément et maladies
- Détection et définition des immunoglobulines et des cryoglobulines
- Typisation HLA et maladies autoimmunes
- Cytokines, molécules d'adhésion et récepteurs

#### 5.4.3.4 Maladies allergiques

##### *Connaissances:*

- Epidémiologie, pathogénèse, pathophysiologie et thérapie de
  - Hypersensibilité allergique et non allergique (IgE et non-IgE médiée)
  - Réactions d'hypersensibilités (Types I, II, III, IV)
  - Eczéma atopique, asthme allergique et non allergique, rhinite, conjonctivite urticaire, hypersensibilité médicamenteuse, allergies alimentaires, alvéolite exogène allergique
- Extraction, purification et composition des allergènes
- Réactions croisées des anticorps
- Test cutané (Prick et Intradermal)
- Immunothérapie spécifique (désensibilisation)

##### *Techniques spécifiques:*

- Analyse quantitative de l'IgE totale
- Détection des IgE spécifiques (anti-allergènes et composants moléculaires)
- Détection des IgG spécifiques (précipitines)
- Analyse des médiateurs libérés par les mastocytes et les éosinophiles (tryptase, ECP)
- Analyse in vitro de l'activation et de la dégranulation des basophiles
- Analyse in vitro de l'activation et de la prolifération des lymphocytes

#### 5.4.3.5 Myélomes multiples et autres dyscrasies lymphoplasmocytaires

##### *Connaissances:*

- Epidémiologie, pathogénèse, pathophysiologie de
  - Leucémies
  - Lymphomes
  - Myélomes
  - Thérapie avec les cellules souches (greffe autologue versus hétérologue)

##### *Techniques spécifiques:*

- Recherche de gammopathies polyclonales, oligoclonales et monoclonales par électrophorèse, immunofixation, immunosoustraction
- Dosage quantitatif de chaînes légères libres
- Immunophénotyping par cytométrie en flux

#### 5.4.3.6 Immunologie de transplantation

##### *Connaissances:*

- Pathophysiologie et thérapie en cas de
  - Transplantation d'organes solides (rein, foie, coeur, poumon)
    - Réaction de rejet aiguë et chronique (humoral et cellulaire)
    - Typisation HLA et recherche d'anticorps anti-HLA
  - Transplantation hématopoïétique
    - Transplantation de moelle osseuse et de cellules souches
    - Mobilisation des cellules souches
    - Greffe autologue / hétérologue

- Maladie du greffon contre hôte (Graft-versus-Host Disease, GvHD,)
- Graft-versus-Malignancy
- Réactions transfusionnelles
- Procédé et déroulement selon organe et pour la transplantation de moelle (matching HLA, recherche familiale), organisation (centres de transplantation, LNRH, swisstransplant, Eurotransplant, EFI)

*Techniques spécifiques:*

- Réaction croisée (Crossmatch); cytotoxicité dépendante du complément (CDC), analyse sur phase solide (SPA, Luminex), cytométrie en flux
- Typisation HLA (méthodes sérologiques et par biologie moléculaire)
- Recherche d'anticorps anti-HLA (panel reactive antibody PRA, analyse sur phase solide (SPA, Luminex)
- Anticorps anti-thrombocytes et anti-érythrocytes

## **5.5 Analyses de microbiologie médicale**

---

### **5.5.1 Microbiologie médicale spéciale**

#### **5.5.1.1 Bactériologie**

- Prélèvement, transport et conservation d'échantillons cliniques
- Elimination des échantillons et du matériel de laboratoire
- Traitement des échantillons ainsi que recherche directe, culture et identification des bactéries les plus fréquentes, y compris mycobactéries, dans les échantillons cliniques prélevés sur l'homme
- Recherche immunologique et sérologique de bactéries et d'infections bactériennes
- Recherche par biologie moléculaire de bactéries et mycobactéries
- Méthodes de typisation de bactéries et mycobactéries
- Examen de la résistance aux antibiotiques de bactéries et mycobactéries
- Détermination de la concentration d'antibiotiques dans les sécrétions corporelles
- Techniques spéciales

#### **5.5.1.2 Virologie**

- Prélèvement, transport et conservation d'échantillons cliniques
- Elimination des échantillons et du matériel de laboratoire
- Traitement des échantillons ainsi que recherche directe, culture cellulaire et identification des virus les plus fréquents
- Recherche immunologique et sérologique d'infections virales
- Recherche par biologie moléculaire de virus et d'infections virales
- Méthodes de typisation de virus; examen de la résistance des virus aux substances antivirales

#### **5.5.1.3 Mycologie**

- Prélèvement, transport et conservation d'échantillons cliniques
- Elimination des échantillons et du matériel de laboratoire
- Traitement des échantillons ainsi que recherche directe, culture et identification des levures, moisissures et dermatophytes les plus fréquentes
- Mise en évidence de l'antigène cryptococcique
- Méthodes sérologiques pour la mise en évidence d'infections fongiques
- Antimycotiques: examen de la résistance aux antifongiques des levures et moisissures

#### **5.5.1.4 Parasitologie**

- Recherche au microscope des protozoaires, larves et œufs les plus courants,
- Identification d'helminthes, nématodes, insectes et acariens
- Méthodes sérologiques en parasitologie
- Arthropodes d'importance médicale

#### **5.5.1.5 Sérologie**

- Prélèvement, transport et conservation de sérum
- Elimination des échantillons et du matériel de laboratoire
- Mesures de prévention pour le personnel
- Méthodes actuelles de recherche d'antigènes et d'anticorps dans les micro-organismes les plus courants

#### **5.5.2 Connaissances spécifiques en :**

- Assurance qualité
- Manipulation des automates
- Validation de méthodes
- Automatisation de méthodes manuelles
- Elimination du matériel souillé
- Mesures de protection du personnel
- Loi sur les épidémies, déclarations

#### **5.5.3 Connaissances médicales**

- Epidémiologie et symptomatologie des maladies infectieuses
- Thérapie des maladies infectieuses avec antibiotiques, substances antivirales, etc.
- Immunothérapie, immunoprophylaxie
- Contrôle des infections nosocomiales
- Infections associées aux prothèses
- Zoonoses

#### **5.5.4 Communication des résultats de laboratoire**

- Importance clinique et interprétation des résultats microbiologiques
- Traitement de résultats sensibles à l'intérieur du laboratoire
- Forme de communication avec les cliniciens pour les résultats importants
- L'éthique au laboratoire

## **5.6 Analyses de génétique médicale**

---

### **5.6.1 Connaissances spécifiques et interprétation des résultats de laboratoire**

- Diagnostic de génétique médicale y compris de cytogénétique conventionnelle, cytogénétique moléculaire et génétique moléculaire
- Choix des méthodes d'analyse en fonction de l'indication
- Spécificité et sensibilité des analyses
- L'organisation du génome (y compris transcription, traduction) et épigénétique
- Mutations fréquentes des gènes humains
- Conséquences des anomalies génétiques (mutations et prédispositions)
- Conséquences des aberrations chromosomiques numériques et structurales (y compris des maladies néoplasiques)
- Possibilités et limitations des diverses techniques d'analyses
- Possibilités, méthodes et risques dans le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire

### **5.6.2 Cytogénétique (y compris la cytogénétique du cancer)**

- Prélèvement des échantillons et transport
- Préparation des cellules, mise en culture et culture cellulaire
- Préparation des chromosomes selon les méthodes standards et selon les techniques de synchronisation
- Colorations différentielles des chromosomes pour l'obtention de bandes
- Analyse microscopique des chromosomes métaphasiques
- Définition et analyse du caryotype et détection d'aberrations chromosomiques numériques et structurales.
- Travail cytogénétique en rapport avec toute analyse cytogénétique moléculaire ou moléculaire génétique
- Nomenclature ISCN (International System for Human Cytogenetic Nomenclature)
- Assurance qualité : contrôles de qualité interne et externe
- Documentation et archivage
- Établissement des protocoles techniques et des modes d'emploi
- Évaluation, interprétation des résultats et formulation et création des rapports d'analyse
- Conservation à long terme des échantillons y compris des cellules et des suspensions cellulaires
- Evaluation de nouvelles méthodes et de nouveaux appareils (y compris la comparaison de méthodes)
- Utilisation des algorithmes bioinformatiques et des banques des données génétiques

### **5.6.3 Cytogénétique moléculaire ( y compris la cytogénétique du cancer)**

- Prélèvement, transport et traitement des échantillons
- Préparation et conservation des acides nucléiques à partir de divers tissus
- Connaissances spécifiques de la technique (fluorescence)-in-situ (ISH/FISH)
- Connaissances spécifiques de la technique array-CGH-
- Connaissances spécifiques des plateformes diverses pour array-CGH
- Connaissances spécifiques de la MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification)
- Diagnostic des anomalies chromosomiques numériques et structurelles - Utilisation de la nomenclature ISCN pour les analyses hybridations in-situ
- Utilisation de la nomenclature ISCN pour l'analyse array-CGH
- Assurance qualité: contrôles de qualité interne et externe
- Établissement des protocoles techniques et des modes d'emploi
- Documentation et archivage
- Evaluation, interprétation (signification des résultats et limites de la méthodologie) et création et formulation/rédaction des rapports d'analyses
- Conservation des préparations FISH et array-chips à long terme
- Évaluation de nouvelles méthodes et de nouveaux appareils (y compris la comparaison de méthodes)
- Utilisation des algorithmes bioinformatiques et des banques des données génétiques

### **5.6.4 Génétique moléculaire**

- Prélèvement, transport et traitement des échantillons
- Préparation et conservation des acides nucléiques à partir des divers tissus
- Clonage des acides nucléiques
- Analyse des acides nucléiques (incluant PCR qualitative et quantitative, séquençage d'ADN d'après Sanger y compris séquençage rapide, analyses de restriction, Southern- et Northern-Blotting )
- Marquage de sondes, recherche de mutations
- Diagnostic génétique indirect avec de marqueurs , analyse et interpretation des résultats (analyses de liaison)
- Nomenclature des variants de la sequence ADN correspondent aux recommandations des la « Human Genome Variation Society (HGVS) »
- Diagnostic génétique direct afin d'établir un diagnostic différentiel
- Séquençage à haut débit: analyse des variants dans les maladies génétiques hétérogènes.
- Diagnostic génétique direct afin d'établir le status d'un porteur/d'une porteuse
- Diagnostic génétique direct dans le diagnostic prénatal et préimplantatoire
- Diagnostic génétique présymptomatique
- Assurance qualité: contrôles de qualité interne et externe
- Etablissement des protocoles techniques et des modes d'emploi
- Documentation et archivage
- Evaluation, interprétation (signification des résultats et limites) et rédaction et formulation des rapports d'analyse
- Conservation à long terme des échantillons
- Evaluation de nouvelles méthodes et de nouveaux appareils (incluant la comparaison de méthodes).
- Utilisation des algorithmes bioinformatiques et des banques des données génétiques



Les membres des commissions interdisciplinaires «Chef de laboratoire» de l'ASSM ayant participé l'élaboration du présent Règlement et programme de formation postgraduée sont:

Dr. Hans H. Siegrist (président), La Chaux-de-Fonds; Prof. Clemens Dahinden, Berne; Dr. Pierre Hutter, Sion; Prof. Walter Reinhart, Coire; Dr. Andreas U. Schmid, Berne; Prof. Jacques Schrenzel, Genève; Prof. Walter Wuillemin, Lucerne; Prof. Arnold von Eckardstein, Zurich.

Les programmes de formation postgraduée et modifications ultérieurs sont:

Weiterbildung zum Leiter medizinischer Laboratorien / Formation postgraduée pour le titre de chef de laboratoires médicaux (16.08.1989)

Reglement zur FAMH Titelführung / Règlement pour le port de titre FAMH (1991, modif. 1999)

Weiterbildungsprogramm zum Spezialisten für labormedizinische Analytik / Programme de formation postgraduée pour spécialiste FAMH en analyses de laboratoire médical (01.01.1996)

Weiterbildung zum Spezialisten für labormedizinische Analytik:

Ergänzung des «Weiterbildungsprogramms zum Spezialisten für labormedizinische Analytik bezüglich Weiterbildner und Weiterbildungsstätten» / Formation postgraduée pour spécialiste en analyses de laboratoire médical FAMH: Complément du «programme de formation postgraduée pour spécialistes en analyses de laboratoire médical concernant les formateurs et les lieux de formation» (27.01.1999)

Weiterbildungsprogramm zum Spezialisten für labormedizinische Analytik (Einführung der Weiterbildung in medizinisch-genetischer Analytik; mono-und pluridisziplinärer Titel / Programme de formation postgraduée pour spécialiste en analyses de laboratoire médical (introduction et formation postgraduée en analyses de génétique médicale ; titre monodisciplinaire et titre pluridisciplinaire (01.03.2000 resp. 01.07.2000)

Reglement und Weiterbildungsprogramm zum Spezialisten für labormedizinische Analytik FAMH / Règlement et programme de formation postgraduée pour spécialiste FAMH en analyses de laboratoire médical (01.03.2001)

Modifikation vom 01.07.2006 betreffend Zusatz «DNS/RNS-Diagnostik» / Modification du 01.07.2006 concernant le complément «diagnostic ADN/ARN»

Modifikation vom 01.07.2006 betreffend pluridisziplinäre Weiterbildung / Modification du 01.07.2006 concernant la formation postgraduée pluridisciplinaire

Modifikation vom 01.07.2009 betreffend monodisziplinäre Weiterbildung in Hämatologie / Modification du 01.07.2009 concernant la formation postgraduée monodisciplinaire en hématologie

Modifikation vom 11.11.2010 betreffend monodisziplinäre Weiterbildung in Medizinischer Genetik / Modification du 11.11.2010 concernant la formation postgraduée monodisciplinaire en génétique médicale

Le «Règlement et programme de formation postgraduée pour spécialiste FAMH en analyses de laboratoire médical» (entrée en vigueur le 01.01.2013) peut être demandé ou consulté aux adresses suivantes:

Secrétariat général de l'ASSM, Petersplatz 13, 4051 Bâle, <http://www.samw.ch>

ou

Secrétariat général de la FAMH, Rosenweg 29, 4500 Soleure, <http://www.famh.ch>