

Zeitschrift: Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie suisse des sciences médicales = Bollettino dell' Accademia svizzera delle scienze mediche

Herausgeber: Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften

Band: 28 (1972)

Artikel: La formation génétique des médecins en Suisse

Autor: Pfändler, U.

DOI: <https://doi.org/10.5169/seals-307920>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. [Siehe Rechtliche Hinweise.](#)

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. [Voir Informations légales.](#)

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. [See Legal notice.](#)

Download PDF: 29.03.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, <https://www.e-periodica.ch>

La formation génétique des médecins en Suisse

U. PFÄNDLER

Les progrès de la génétique ont grandement contribué au développement de toutes les sciences biologiques. Etant donné que la médecine moderne repose sur les sciences, il est indispensable de connaître la génétique pour comprendre l'homme bien portant ou malade, et ses relations avec divers types de milieux. Ainsi s'est imposée la nécessité d'introduire l'enseignement de la génétique dans les programmes universitaires et post-universitaires. Le rôle de cette science a été défini par un groupe international d'experts chargés de dresser un rapport à l'intention de l'OMS.

I. Rôle de la génétique dans l'enseignement

La substance héréditaire des gènes et des chromosomes qui en sont les supports matériels est un élément fondamental de la vie. Les modifications de structure de cette substance sont à l'origine de nombreuses maladies. Quiconque veut se faire une idée juste de la maladie doit connaître les mécanismes par lesquels la substance héréditaire influe sur le développement et la physiologie de l'organisme vivant.

De nos jours, les agents infectieux et d'autres causes exogènes de la maladie sont plus efficacement combattus, si bien que l'activité des praticiens est consacrée davantage qu'autrefois à des affections qui, dans une mesure variable, sont conditionnées par des gènes.

Parmi les domaines où la génétique a trouvé d'importantes applications, je citerai par exemple les incompatibilités de facteurs sanguins, l'histocompatibilité, les maladies résultant de la modification de structure de certaines protéines, ainsi que le groupe des désordres métaboliques dus à la déficience d'enzymes spécifiques. Aujourd'hui, l'influence de l'environnement (substances mutagènes, radiations ionisantes) préoccupe la population et les responsables de la santé publique. Enfin, les techniques cytogénétiques ont permis de découvrir des anomalies chromosomiques qui sont à l'origine d'un certain nombre d'états pathologiques.

Cette évolution a considérablement accru la nécessité d'une initiation à la génétique humaine pour les cliniciens et les chercheurs de presque toutes les disciplines médicales. A ce sujet, prenons l'exemple d'un groupe de maladies

moléculaires: les aberrations congénitales du métabolisme, dont nous connaissons plus de 130 entités différentes. Elles sont, dans la règle, transmises d'une manière simple, comme un caractère mendélien. Chacune d'elles résulte d'une défectuosité enzymatique spécifique. Pour certaines d'entre elles, par exemple pour la phénylcétonurie, la détermination de cette défectuosité permet d'établir le traitement approprié, et de rendre plus précis les conseils eugéniques, grâce au dépistage biochimique de sujets normaux, porteurs du gène en cause. Ainsi l'on établit les probabilités d'apparition de nouveaux cas d'une maladie donnée, et l'on prévient ces risques. La génétique contribue à l'établissement du diagnostic et du pronostic. Elle joue un rôle important dans les mesures de médecine préventive. Ainsi nous évitons la maladie hémolytique du nouveau-né en pratiquant l'exsanguino-transfusion, nous empêchons la manifestation de la phénylcétonurie ou de la galactosémie en instituant un régime approprié, nous réséquons le côlon atteint de polypose multiple, etc.

La génétique des populations présente un intérêt évident pour l'épidémiologiste. Il suffit de penser à la fréquence de la thalassémie ou de l'anémie à cellules falciformes dans certains groupes ethniques.

II. Comment la formation génétique des médecins a-t-elle été conçue en Suisse?

Le règlement du 22 décembre 1964, concernant les examens fédéraux de médecine, stipule:

a) à l'article 48: *L'examen des sciences naturelles porte sur la biologie générale inclus la génétique.*

b) à l'article 56: *L'enseignement de la génétique humaine est obligatoire durant 1 semestre.*

Une heure par semaine est réservée à la génétique humaine. Les candidats en médecine s'annonçant pour l'examen d'état doivent présenter une attestation certifiant qu'ils ont suivi ce cours.

L'organisation de l'enseignement génétique ressort du plan figurant au Tableau 1. La *formation préclinique* comprend en particulier la chimie des gènes et des chromosomes (ADN et ARN), la transmission des gènes, leur action sur le développement, les mutations géniques et chromosomiques spontanées ou induites, la génétique microbienne, la démonstration de phénotypes biochimiques simples (par exemple la séparation par électrophorèse de l'hémoglobine et de l'haptoglobine, ou la déficience enzymatique de glucose-6-phosphate-déshydrogénase). Dans la *phase clinique*, l'enseignement porte sur la génétique médicale. La formation clinique doit être orientée vers les applications de la génétique à la pratique médicale. Il faut mettre en évidence les liens étroits qui existent entre les connaissances génétiques et le sujet malade. On a donc tout avantage à dispenser cet enseignement en collaboration avec les services hospitaliers, où se trouvent des malades appropriés que l'on peut présenter aux étudiants. Je pense par exemple à la neurologie, à l'hématologie, à l'ophtalmologie, et en tout premier lieu à la

Tableau 1

	Cours	Matière traitée
I. Préclinique	Biologie générale (Zoologie, Botanique)	Génétique fondamentale
	Microbiologie Biochimie	Génétique moléculaire
II. Clinique au cours du 1er au 7e semestre selon les Universités	Génétique médicale (ou humaine)	Applications pratiques à la pathologie humaine

Tableau 2
Cours de génétique médicale
(1 heure par semaine, durant 1 semestre)

1. Notions fondamentales de génétique humaine. – Méthodes de l'analyse génétique.
2. Différents modes de transmission héréditaire. – Hérédité dominante.
3. Hérédité récessive.
4. Hérédité récessive liée au sexe. – Hérédité dominante liée au sexe.
5. Hérédité multifactorielle. – Hétérogénie, allélisme multiple, linkage et échange de facteurs. – Mécanismes de contrôle par le sexe.
6. Phénogénétique.
7. Variations de l'expressivité et de la pénétrance. – Dépistage des hétérozygotes. – Screening de maladies métaboliques.
8. Mutations spontanées et induites, germinales et somatiques.
9. Cytogénétique: syndromes gonosomiques (Klinefelter, Triplo-X, Turner, etc.).
10. Cytogénétique: syndromes autosomiques (Trisomie 21, Trisomie 18, Trisomie D, etc.). – Cultures de fibroblastes et de leucocytes.
11. Bases moléculaires de l'hérédité (ADN, ARN).
12. Mécanismes de la régulation génétique.
13. Génétique des populations. – Polymorphisme. – Mutation et sélection. – Pool génétique, hétérosis. – Mutagènes et radiations ionisantes. – Facteurs létaux. – Pronostic génétique.

pédiatrie, puisque près de 60% des désordres génétiques se manifestent au cours de la première année de vie.

Le Tableau 2 donne un aperçu des principaux thèmes abordés dans un cours de génétique médicale. Les thèmes figurant dans ce modèle ne font pas double emploi avec l'enseignement préclinique. Ils illustrent les possibilités d'application de la génétique à l'homme, pour le diagnostic, le traitement, le pronostic génétique et la prévention des tares dans la descendance. D'autre part, les investigations de génétique humaine reposent sur des méthodes qui lui sont propres. Cet enseignement peut être conçu sous forme d'un exposé magistral ou d'une discipline intégrée.

Les facultés de médecine peuvent également prévoir des cours post-universitaires de perfectionnement génétique pour médecins de différentes spécialités.

La génétique humaine apporte aujourd'hui une contribution indispensable à la pensée et à la pratique médicales.

Résumé

Les notions génétiques ont acquis une grande importance dans le cadre des sciences biologiques et pour la compréhension de l'homme bien portant ou malade. De ce fait s'est imposée la nécessité de reconnaître à cette science le rôle qui lui est dû dans l'enseignement médical. A l'appui de cette affirmation, nous citons quelques exemples tirés du domaine des acquisitions récentes de la pathologie humaine.

En Suisse, le règlement concernant les examens fédéraux de médecine rend obligatoire: a) L'examen de génétique fondamentale dans le cadre des sciences naturelles. b) L'enseignement de génétique humaine durant 1 semestre, en période clinique. On a prévu, à ce sujet, un cours d'une heure par semaine. Dans les semestres précliniques, l'enseignement porte sur la génétique fondamentale et sur la génétique moléculaire. La génétique médicale, dispensée durant la phase clinique, traite essentiellement des applications à la pathologie humaine.

Zusammenfassung

Die genetischen Begriffe haben im Rahmen der biologischen Wissenschaften grosse Bedeutung gewonnen und tragen zum besseren Verständnis des Gesunden und des Kranken bei. Daher erwies es sich als notwendig, dieser Wissenschaft die ihr gebührende Rolle im medizinischen Unterricht zuzuerkennen. Um dies zu bekräftigen, werden einige Beispiele aus dem Gebiet der neueren Errungenschaften in der Humanpathologie angeführt.

In der Schweiz erklärt das Reglement für die eidgenössischen Medizinalprüfungen als obligatorisch: a) das Examen in Fundamentalgenetik im Rahmen der Naturwissenschaften, b) den Unterricht in Humangenetik während eines klinischen Semesters. Es wurde eine einstündige Vorlesung pro Woche vorgesehen. In den vorklinischen Semestern behandelt der Unterricht die Fundamentalgenetik und die Molekulargenetik. Die im klinischen Studium gelehrt medizinische Genetik behandelt vorwiegend die Anwendung in der Humanpathologie.

Riassunto

Le nozioni di genetica hanno assunto una grande importanza tanto nell'ambito delle scienze biologiche, che per comprendere l'uomo ben portante o ammalato. Per queste ragioni è sorta la necessità di riconoscere a questa scienza il ruolo che le è dovuto nell'insegnamento medico. Per illustrare questa affermazione citiamo alcuni esempi scelti fra le acquisizioni recenti della patologia umana.

In Svizzera, il regolamento concernente gli esami federali di medicina rende obbligatori: a) L'esame di genetica fondamentale nell'ambito delle scienze naturali. b) L'insegnamento della genetica umana durante 1 semestre nel periodo clinico. A questo scopo è stata prevista una lezione di un'ora per settimana. Nei semestri preclinici, si insegna la genetica fondamentale e molecolare. La genetica medica, che si insegna durante i semestri clinici, tratta essenzialmente delle applicazioni in patologia umana.

Summary

The genetic aspect has acquired a great importance in the biological sciences and for the understanding of man, both in health and in disease. This fact makes it necessary to accord to this science its due role in medical investigations. In support of this realisation, we cite a few examples from recent observations in human pathology.

In Switzerland, the regulation concerning Federal examinations in medicine make obligatory: a) the examination of fundamental genetics within the framework of natural sciences. b) instruction in human genetics for 1 semester during the clinical period. It is proposed to introduce a course of one hour a week on this subject. In the pre-clinical semesters, instruction will be on fundamental genetics and molecular genetics. Medical genetics will be dispersed through the clinical period and will deal essentially with the application to human pathology.

Adresse de l'auteur: Prof. Dr U. Pfändler, rue de la Paix 17, CH-2300 La Chaux-de-Fonds.