

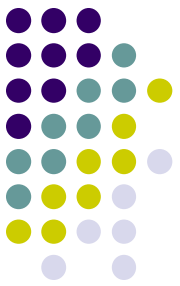
Conseiller en génétique

Centre Hospitalier Régional
d'Orléans



Julie GENOT

Blois - 21 juin 2016

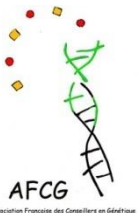
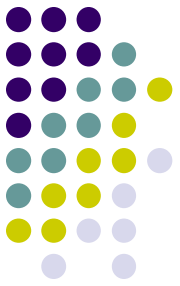


Définition

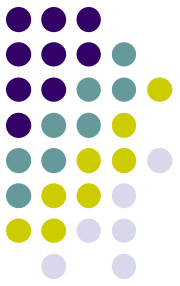
- **Professionnels de Santé** exerçant une activité salariée au sein d'une **équipe pluridisciplinaire** (Centre hospitalier, CPDPN, CLCC, Centre de référence maladie rare)
- **Travaillant en binôme** avec un médecin généticien dans les domaines de la génétique et de la médecine prédictive
- Dans des **domaines** d'applications **variés**

Historique

- **Fin des Années 70** : Profession existant en Amérique du Nord (USA puis Canada)
- **2000** : Premier rapport sur le conseil génétique en France, écrit par le Pr Nicole Philip et le Dr Marc Jean-Pierre, qui préconise pour la première fois la création de cette profession
- **2004** : Création du métier de **conseiller en génétique** par le Pr Jean-François Mattei (Ministre de la Santé)
- **Août 2004** : Adoption définitive de la loi portant création de cette profession.
- **2005** : Création de l'Association Française des Conseillers en Génétique (AFCG)
- **2007** : Décret n° 2007-1429 du 3 octobre 2007 relatif à la profession de conseiller en génétique et modifiant le code de la santé publique (dispositions réglementaires)
- **Arrêté du 10 avril 2008** du Code de la Santé Publique relatif à l'autorisation d'exercice de la profession de conseiller en génétique.

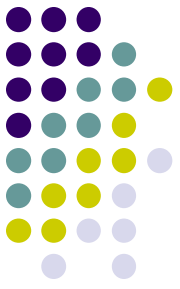


Formation



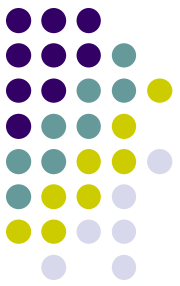
- Master Professionnel « pathologie humaine » spécialité « conseil en génétique et médecine prédictive », à **l'université d'Aix-Marseille**
- Formation sur 2 ans
- **12 à 18 étudiants par an** provenant de la France entière (DOM-TOM) et tous pays francophones
- Avec un niveau Licence ou Master de filières scientifiques (biologie, génétique) mais aussi des professionnels médicaux et paramédicaux (sages femmes, infirmiers, psychologue, kinésithérapeute etc...)

Législation



- Code de santé publique
- Titre III : Examen des caractéristiques génétiques, identification par empreintes génétiques et profession de conseiller en génétique
- Chapitre II : Profession de conseiller en génétique ([Articles L1132-1 à L1132-7](#))
- **Le conseiller en génétique exerce « sur prescription médicale sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique et par délégation de celui-ci ».**

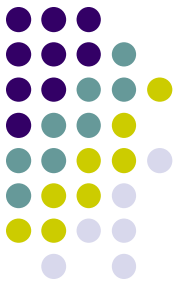
Fiche métier



Conseiller(ère) en génétique

Famille : Soins
Sous-famille : Conseil aux personnes et psychologie
Code Rome : K1205
Code métier : 05O20

Rôle du Conseiller en génétique

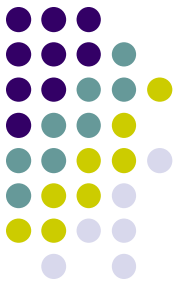


- *Recueillir et traiter les informations*
- *Informé et Conseiller*
- *Organiser une prise en charge*
- *Formation et participation à la recherche*

Il est l'« interface » entre le patient, sa famille et l'équipe soignante

- *aide à la compréhension du vocabulaire médical*
- *répond aux besoins des patients et de leur famille*
- *accompagne dans les décisions et parcours de soin*
- *en liaison avec les intervenants du système socio-sanitaire*

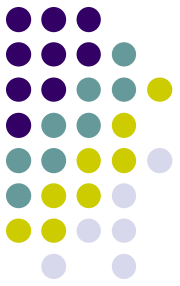
Le conseiller en génétique est formé **non pour diagnostiquer mais pour soutenir et aider dans le diagnostic**



Domaines d'activité

- Centre PluriDisciplinaire de Diagnostic Prénatal
- Centre de Diagnostic PréImplantatoire
- Pédiatrie (*Dysmorphologie, Mucoviscidose, ...*)
- Neurologie
- Ophtalmologie
- Cardiologie
- Centre de référence des *Maladies Rares*
- ***Oncogénétique***

Elaboration du dossier patient



- Courrier du médecin
- Appel direct du patient

↳ lettre au patient



Contact téléphonique
avec le secrétariat

COMMUNICATION TÉLÉPHONIQUE REÇUE

Reçue par : S.
Date: 24/06/14
Heure: 11h09
Épouse de Mme. ...
Identité du correspondant :
Identité du proposant (le cas échéant) : H D (DN: 12 101/48)

MOTIF : - k des araires *
Δ 63 ans

1 garçon 4 ans
1 fille 40 ans
↓
Pas de suivi ...

Matériel :
tante = k araires
1 cousine = k araires
vient de dec
Sœur = k sein
frère = k asaphage
vient de dec

SUITE A DONNER : envoi info. arbre
+ 1 auto. *

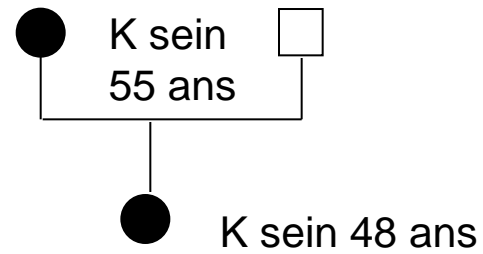
- Explication pour la préparation de :
 - Arbre généalogique
 - Envoi des autorisations d'accès aux apparentés

Elaboration du dossier patient

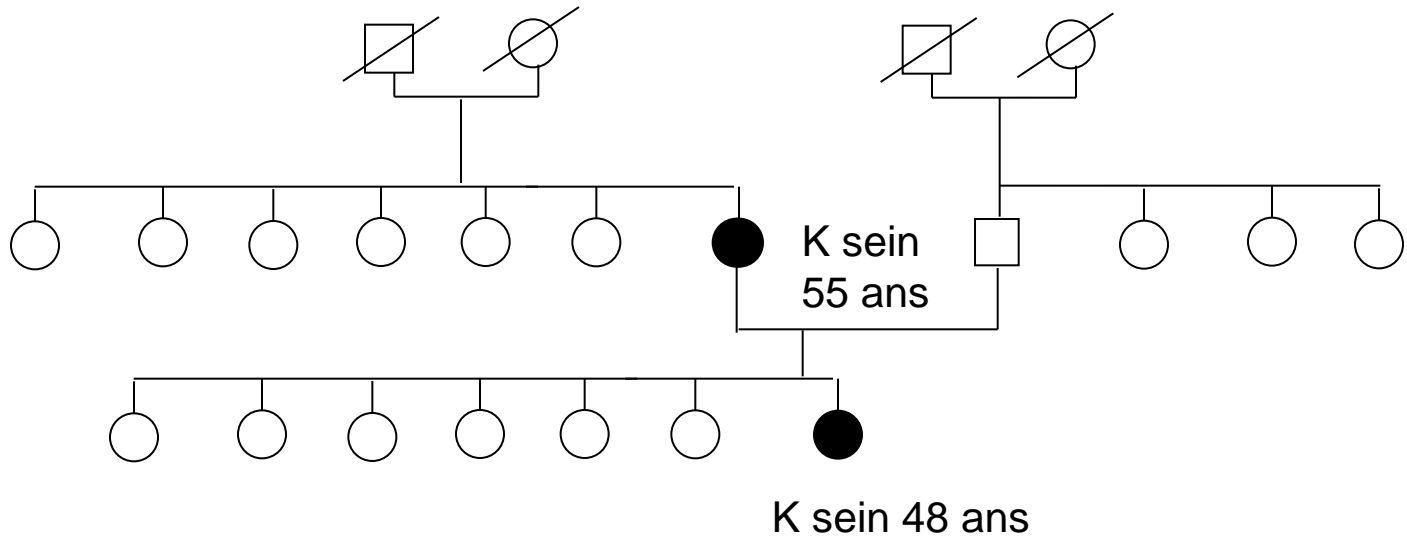
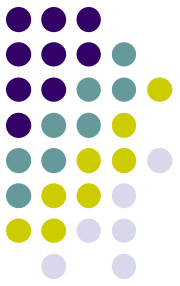


- Arbre généalogique :
 - Indispensable, « informativité » familiale
 - X CAS de cancers dans UN effectif familial

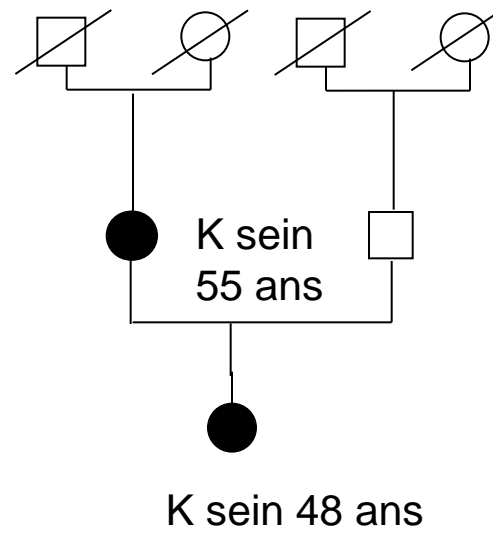
Arbre généalogique



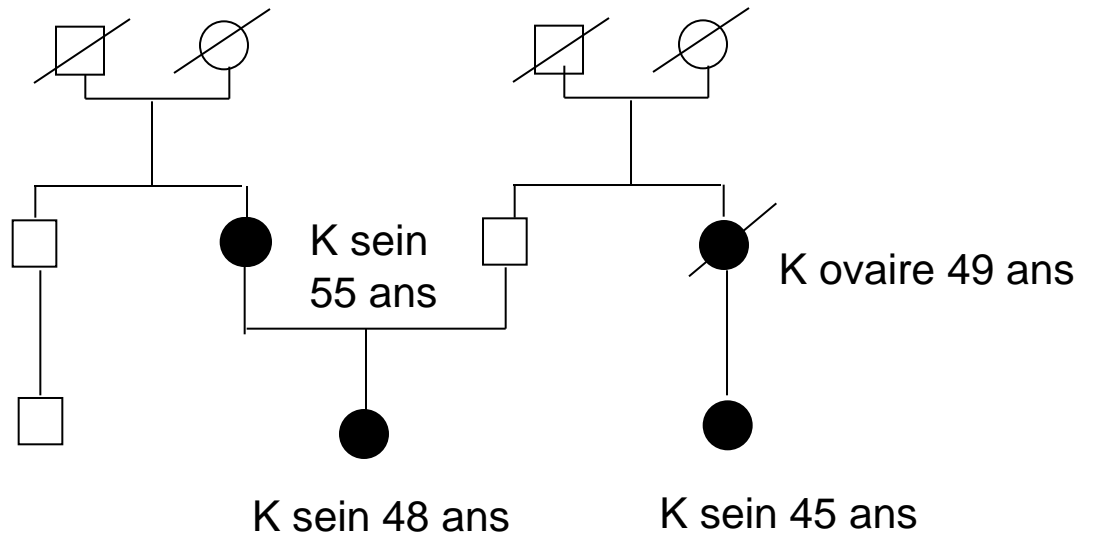
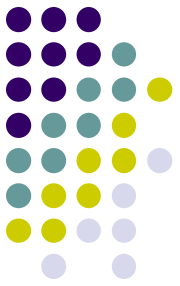
Arbre généalogique



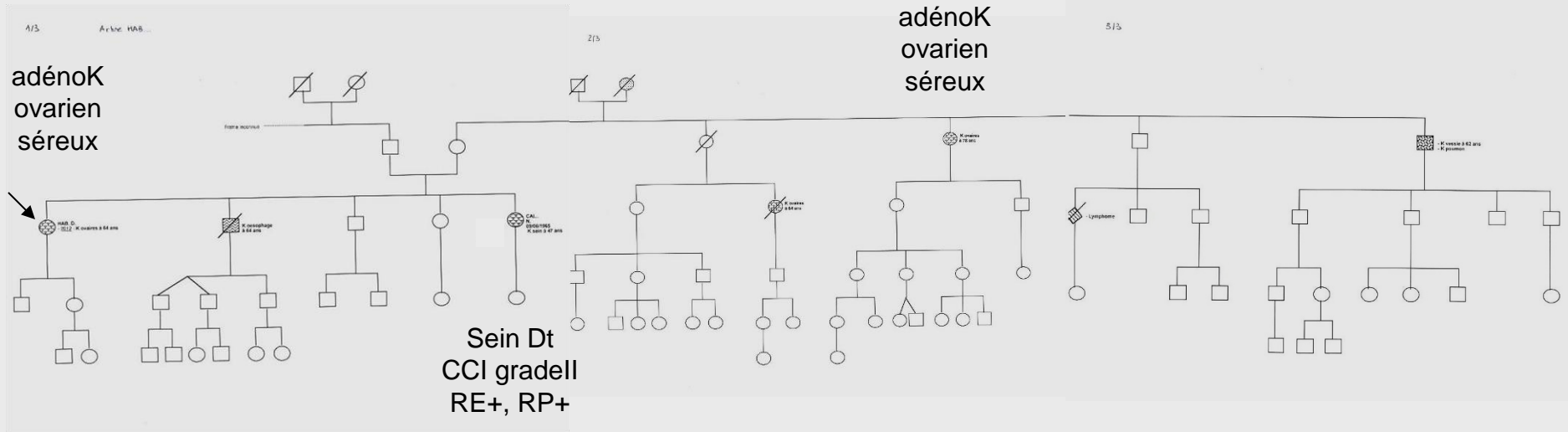
Arbre généalogique



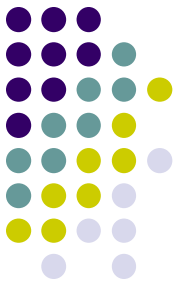
Arbre généalogique



Arbre généalogique

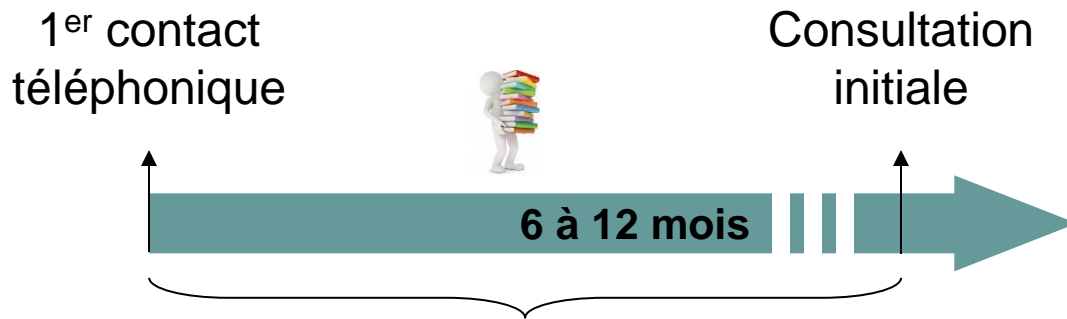
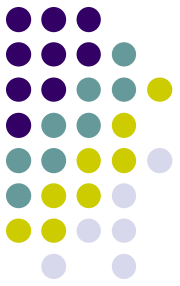


Elaboration du dossier patient



- Accès au dossier des apparentés :
 - Essentiel +++
 - Exemples :
 - Cancer du « bas ventre » :
 - Ovaire : BRCA1 ou 2 ?
 - Endomètre : Lynch ? Cowden ?
 - Col utérin : pas évocateur

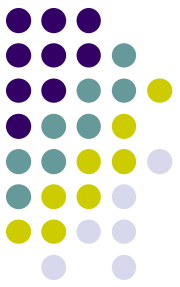
Elaboration du dossier patient




Préparation de la consultation

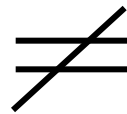
- Arbre généalogique
- Accès au dossier des apparentés
- Discussion avec le médecin oncogénéticien

Consultation d'oncogénétique

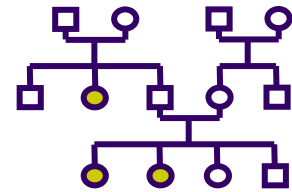


- Les indications...de consultation

Consultation
Oncogénétique 



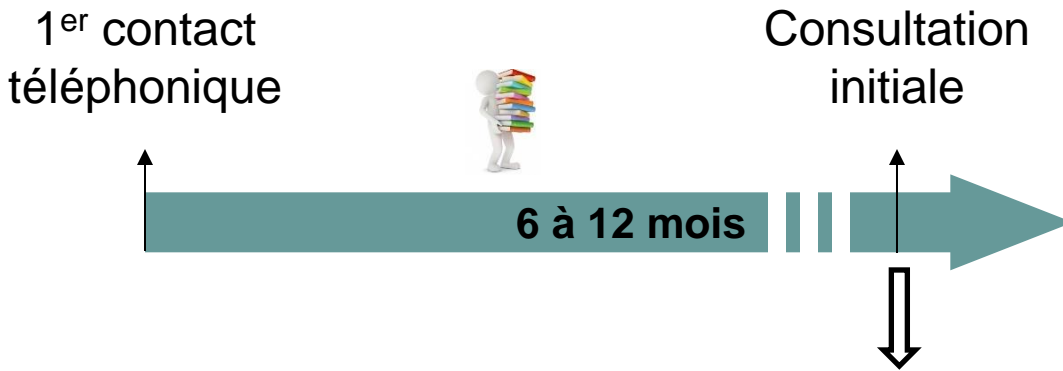
Évaluation
probabilité de
predisposition



Test génétique

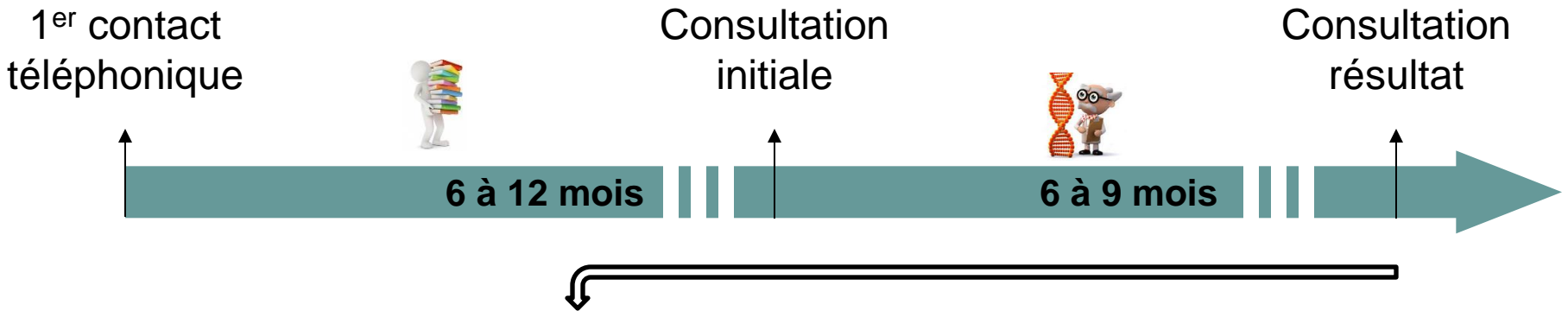
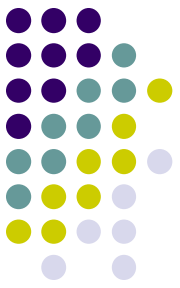


Consultation d'oncogénétique



- Durée 1/2h – 3/4h
- Reprise de l'arbre généalogique
- Evaluation de la probabilité de prédisposition
 - +/- proposition de test génétique
 - +/- discussion de surveillance spécifique

Consultation d'oncogénétique

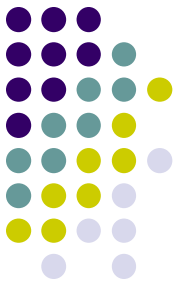


➤ Mutation identifiée :

- adaptation de la prise en charge
- information de la parentèle

➤ Pas de mutation identifiée :

- évaluation du risque résiduel de prédisposition



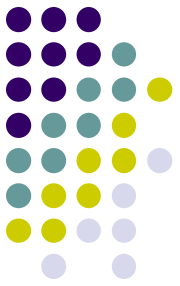
- **Conseils de surveillance adaptés**

- évaluation clinique ou par logiciels de calcul de risque

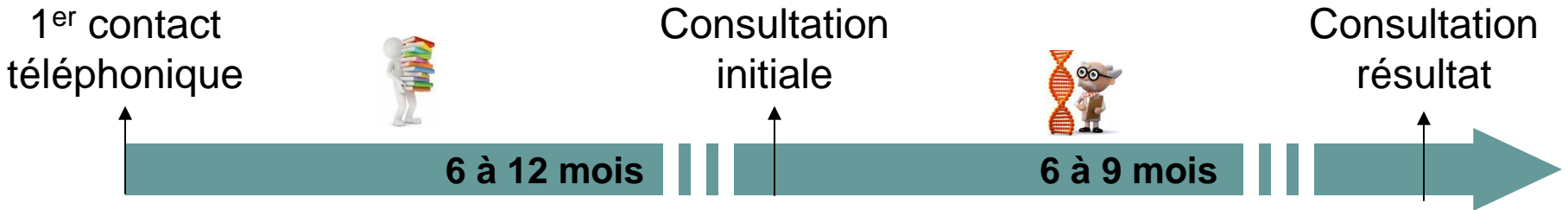
BOADICEA : **B**reast and **O**varian **A**nalysis of **D**isease
Incidence and **C**arrier **E**stimation **A**lgorithm

- évaluation du risque résiduel de prédisposition

Adaptation



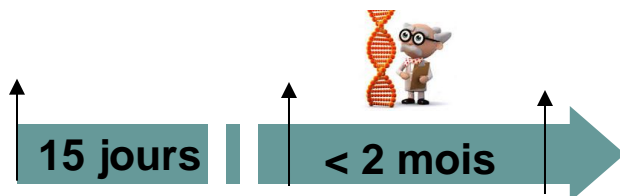
● Circuit classique



● Circuit adapté



● Circuit court BRCA



Pour les situations
d'URGENCE
=
indications de
traitement anti-PARP

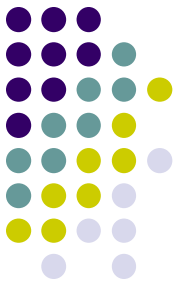
En oncogénétique



Dépendant de la Relation/Collaboration avec le Généticien

- **Participer à l'élaboration des dossiers** des patients et de leurs apparentés (enquête familiale, recueil des documents patients, calcul de risque)
- **Transmission à l'oncogénéticien**
- **Consultations** seul ou en binôme (Nouveau patient, apparenté, rendu de résultats) et de suivi (PREDIG - PHARE GRAND OUEST)
- **Inclusion dans des études** liées à l'oncogénétique (COVAR, GEMO, GENEPSO)
- **Participation aux RCP** et staff des équipes soignantes
- **Mise à jour des données scientifiques** par des participations aux congrès et un travail bibliographique
- **Formations**
- **Interventions** de sensibilisation à l'oncogénétique

Conclusion



- Un interlocuteur privilégié pour les professionnels et relais entre le médecin et les patients
- Qui a trouvé sa place du fait de la fréquence importante de certaines pathologies (syndrome sein/ovaire, syndrome de Lynch) dont les recommandations sont aujourd'hui relativement standardisées en terme de prise en charge et d'indication de tests génétiques.

De nos jours, les offres de poste des conseillers en génétique sont favorisées par des financements de l'Institut National du Cancer (INCa).

- Actuellement :

- 165 Diplômés



- Répartis en France et à l'étranger

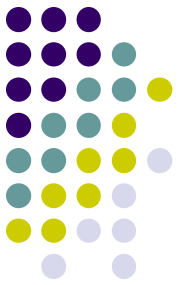


Suisse
Canada
Guadeloupe
Martinique
La Réunion
Mayotte
New York (+ MSc NY)
Singapour



Les conseillères en génétique de la région CENTRE

- Orléans :
 - Génétique médicale et diagnostic prénatal : Madame Sandra PAJON
 - Oncogénétique : Madame Julie GENOT
- Tours :
 - Diagnostic prénatal : Madame Viviane HIMILY
 - Oncogénétique : Madame Angela BABIN



Merci de votre attention

