



- Home
- ▶ News
- ▼ Patient Information
 - Information für Patienten
 - Informations pour Patients
- ▶ Contacts
- ▶ Medical Genetics
- ▶ Education
- ▶ Meetings / Events
- Links
- ▶ Documents / Guidelines
- Publications
- Open Positions
- Orphan Diseases

GENETIQUE CLINIQUE ET CONSEIL GENETIQUE

Les anomalies congénitales et les maladies chroniques sont souvent d'origine génétique. L'activité de la génétique clinique et du conseil génétique consiste à aider les familles touchées par une affection (potentiellement) génétique à comprendre son origine, son mode de transmission, le risque de récurrence éventuel, les possibilités de dépistage pour les individus à risque et les moyens de diagnostic prénatal, ceci en collaboration avec les laboratoires diagnostics de cytogénétique et moléculaire.

Définition du conseil génétique

Processus de communication par lequel les patients ou des apparentés à risque d'une maladie (potentiellement) génétique sont informés sur :

- la nature et cause de l'affection en question
- le risque de la développer et/ou de la transmettre
- les risques génétiques pour le/la consultant(e) ainsi que pour la famille apparente
- la disponibilité, fiabilité et limites des test génétiques les moyens de prévention et de dépistage
- l'existence d'associations de patients/parents, de groupes de soutien

Qui peut demander une consultation génétique (soit directement, soit par l'intermédiaire d'un médecin traitant) ?

- Personne/couple qui se pose la question du risque éventuel de transmission à sa descendance d'une maladie potentiellement génétique/héréditaire présente dans sa famille
- Personne désirant connaître le risque de développer elle-même une maladie héréditaire présente dans sa famille
- Parent(s) d'un enfant / personne avec une malformation congénital et/ou un handicap physique / mental / sensoriel
- Grossesse en cours avec découverte d'une malformation fatale à l'échographie et/ou un résultat anormal lors d'un diagnostic prénatal (dépistage du 1^{ère} / 2^{ème} trimestre, choriocentèse, amniocentèse, cordocentèse)
- Couple avec antécédents d'infertilité ou de fausses-couches à répétition
- Couple consanguin (cousins 1^{er} degré)

Procédé d'une consultation génétique

- Accueil
- Etablissement d'un arbre généalogique
- Relevé des antécédents médicaux
- Demande de documents médicaux
- Suivant la situation : examen clinique
- Suivant la situation : prise de sang pour analyse(s) de laboratoire diagnostic (carte chromosomique, examens moléculaires)
- Evaluation critique de tous les données cliniques et laboratoires
- Etablissement d'un diagnostic / diagnostic différentiel
- Evaluations du risque génétique pour la personne elle-même / sa descendance
- Entretien dans un environnement psychologique adapté sur le diagnostic, cause, risque, prévention
- Si souhaité orientation vers associations, groupes de parents

