



Le conseil génétique

Le conseil en génétique est ouvert et disponible à tous. Il peut être proposé à un individu, à un couple et/ou à toute une famille : une personne ayant développé un cancer, une personne dont un membre de la famille est atteint d'une maladie génétique, un couple désireux de procréer, ou n'importe quelle personne concernée de près ou de loin par une maladie génétique, tous ont la possibilité de chercher conseil au cours d'une consultation de conseil génétique.

Le conseil en génétique a pour but d'évaluer le risque de survenue ou de récurrence d'une maladie, d'un cancer et/ou d'une malformation. Il va permettre de proposer au patient (indemne ou atteint) les différentes possibilités de tests et de prévention qui s'offrent à lui et de l'accompagner dans sa décision. Il s'agit d'une aide précieuse pour les patients et leurs apparentés afin de mieux comprendre les données médicales, l'hérédité et leurs risques, et de mieux cibler les options et tests génétiques disponibles.

Une consultation de conseil en génétique : pour qui ?

Toute personne intéressée par une consultation de conseil en génétique peut demander un entretien auprès d'un médecin généticien ou d'un conseiller en génétique. Cette consultation est d'autant plus indiquée pour :

- une personne ayant développé un cancer d'un type particulier et/ou ayant une histoire familiale chargée en cancers, notamment de survenue précoce,
- une personne souhaitant connaître son risque de développer une maladie génétique présente dans sa famille,

- un couple qui a dans sa famille une histoire de maladie génétique et qui se pose la question du risque pour sa descendance,
- une femme qui au cours d'une grossesse a présenté un ou plusieurs signes d'appel échographique et/ou une modification des marqueurs sériques, montrant qu'il existe un possible risque que le fœtus soit atteint d'une maladie génétique,
- un couple touché par des troubles de reproduction (infertilité masculine ou féminine, fausses couches à répétition),
- un couple consanguin désireux de procréer.

Rappel sur la loi

« Une analyse génétique ou prénatale, y compris un dépistage, ne peut être effectuée qu'avec le consentement libre et éclairé de la personne concernée » (Art. 5 al. 1) « Une analyse génétique présymptomatique, une analyse génétique prénatale ou une analyse visant à établir un planning familial doit être précédée et suivie d'un conseil génétique non directif donné par une personne qualifiée. L'entretien doit être consigné » (Art. 14 al. 1)

RS 810.12 Loi fédérale du 8 octobre 2004 sur l'analyse génétique humaine, LAGH

Pour proposer un conseil génétique à un patient, le médecin-traitant ou le patient lui-même peut directement prendre contact avec notre consultation de conseil en génétique.

La consultation de conseil génétique

Consultation pré-test

Le conseil génétique est effectué par un conseiller en génétique spécialisé, en général à la demande du médecin traitant. Durant cette consultation, le professionnel du conseil en génétique interroge le patient sur ses antécédents personnels et familiaux afin d'établir l'arbre généalogique précis du patient. Cela permet de savoir quelles sont les maladies qui ont pu toucher de près ou de loin ses proches. Mais aussi de s'assurer que la maladie recherchée est potentiellement génétique et ne relève pas d'une autre cause (environnement, mode de vie, etc.).

Si l'examen de l'arbre généalogique évoque une prédisposition héréditaire éventuelle, et en fonction de la pathologie suspectée, le conseiller génétique peut recommander la réalisation d'un test génétique et discuter des implications des résultats possibles, pour le patient ainsi que pour les autres membres de sa famille. Le compte-rendu de la consultation ainsi que les recommandations éventuelles de tests seront adressés au médecin-traitant, qui décidera de la suite à donner en retournant ou non la demande d'analyse préremplie.

Consultation post-test

Suite à la réception du résultat d'une analyse génétique, le conseiller en génétique est à disposition pour livrer des explications claires sur les aspects génétiques au médecin traitant, au patient et aux autres membres de la famille. Les consultations post-test ont deux scénarios communs :

- Le médecin réfère le patient/le couple au conseiller en génétique, pour une explication des implications génétiques pour eux-mêmes et pour les autres membres de la famille. Le conseiller peut recommander des tests chez les personnes apparentées à risque.

Exemples : dépistage de mutations de l'hémochromatose (HFE), ou de la mucoviscidose (CFTR).

- Lors de l'annonce du résultat ou d'une discussion du suivi du patient, le conseiller en génétique participe à la consultation médicale, pour répondre aux questions génétiques en soutien du médecin.

Exemples : prédisposition au cancer du sein (BRCA1,2) ou du côlon (HNPCC) ; infertilité. En toute situation, le conseiller en génétique a le rôle de soutien au médecin traitant, sous la responsabilité médicale de ce dernier.

En toute situation, le conseiller en génétique a le rôle de soutien au médecin traitant, sous la responsabilité médicale de ce dernier.

Aspects pratiques

Dès janvier 2016, synlab met à disposition les services d'un professionnel du conseil en génétique aux médecins et à leurs patients, à partir du Service de Génétique à Lausanne. Les consultations peuvent aussi être effectuées dans le cabinet du médecin et dans certains centres de prélèvement synlab. Langues disponibles : français, anglais.

Contact pour informations et prise de rendez-vous :

Dr-ès-Sciences Christophe Cordier

Conseiller en Génétique

Mobile +41 79 177 55 95
christophe.cordier@synlab.com

Département de Diagnostic moléculaire
Chemin d'Entre-Bois 21, 1018 Lausanne