

La consultation de génétique médicale

A. Bonfanti, C. Rieubland, T. von Känel, Institut Central des Hôpitaux, Hôpital du Valais, Sion

La génétique touche aujourd'hui tous les domaines de la médecine et les récentes avancées technologiques ont induit des opportunités diagnostiques et thérapeutiques considérables. S'il est possible techniquement de séquencer tous les gènes (analyse de l'exome) à partir d'un simple prélèvement sanguin, l'interprétation des résultats et les conséquences pour le patient et ses apparentés peuvent être très complexes et le conseil génétique est essentiel. La législation suisse régit les examens génétiques chez l'être humain avec la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) révisée le 15 juin 2018 [1].

Indication pour une consultation génétique

La consultation de génétique s'adresse, d'une part, aux patients avec un diagnostic ou une suspicion de maladie génétique et, d'autre part, aux personnes en bonne santé se questionnant sur leur risque de développer ou de transmettre à leur descendance une maladie génétique connue dans leur famille. Les différentes indications pour une consultation sont listées dans le tableau 1.

Tableau 1 : Indications pour une consultation génétique

Enfants présentant des malformations congénitales, un trouble du développement et/ou de la croissance, une épilepsie, des symptômes neurologiques ou neuromusculaires, une surdité ou une symptomatologie rare ou inexplicée.

Adultes présentant une suspicion ou un diagnostic de maladie génétique comme par exemple une pathologie du tissu conjonctif, une maladie neurologique, endocrinienne, cardiaque, dermatologique, ophtalmologique ou néphrologique d'origine génétique ou une histoire familiale pour une telle maladie.

Couples présentant un trouble de la fertilité (fausses-couches à répétition, difficulté à concevoir) ou une consanguinité, les femmes enceintes présentant des anomalies échographiques laissant évoquer une cause génétique ou une histoire familiale pour une maladie héréditaire.

Formes familiales de **cancer**.

Le conseil génétique est essentiel avant de procéder et après avoir réalisé une analyse génétique

Le déroulement d'une consultation génétique

Consultation pré-test

Une consultation génétique dure généralement une heure. Les principales étapes sont:

- Etablissement d'un arbre généalogique sur 3 générations pour déterminer les antécédents médicaux familiaux
- Relevé des antécédents médicaux personnels et demande de documents médicaux
- Examen clinique selon la situation
- Pose de l'indication au test génétique et choix de l'analyse
- Proposition d'analyse : la démarche d'analyse est expliquée et les possibles résultats ainsi que les implications de ces derniers sont détaillés afin que le patient puisse décider s'il veut engager la démarche. Le conseil génétique implique aussi la prise en compte de la dimension émotionnelle de cette analyse qui concerne également les proches
- Lorsque le patient souhaite aller de l'avant, une demande de prise en charge pour un test génétique est sollicitée auprès de l'assurance-maladie
- Une simple prise de sang suffit pour le test lui-même
- Suivant la situation, la prise de sang des apparentés peut être demandée
- Le traitement de la demande de prise en charge par l'assurance-maladie ainsi que le test proprement dit peuvent prendre plusieurs semaines à plusieurs mois.

Consultation post test

- Après l'analyse, les résultats ainsi que les implications tant personnelles que familiales de ces derniers sont expliqués au patient au cours d'une nouvelle consultation. Les principales étapes de cette consultation sont :
- Etablissement d'un diagnostic à partir des données cliniques et de laboratoire
- Evaluation du risque génétique pour la personne elle-même et sa descendance
- Entretien dans un environnement psychologique adapté portant sur le diagnostic, la cause, le risque, et la prévention
- Discussion des implications pour les apparentés avec aide à l'information familiale
- Si souhaité, orientation vers des associations de patients et groupes de soutien
- Courrier au patient et au médecin traitant.

Le conseil génétique : définition

Le conseil génétique est défini comme un processus de communication permettant à un individu, un couple ou une famille de comprendre les implications personnelles et familiales liées à une affection d'origine génétique. Ces implications peuvent être d'ordre médical mais aussi psychosocial, familial et reproductif. Le conseil génétique s'appuie sur les valeurs fondamentales suivantes : une information de qualité, la non-directivité, le respect de la personne et de son autonomie, l'empathie et le soutien dans la prise de décisions [2].

Rôle du médecin généticien et du conseiller en génétique

Les médecins généticiens sont spécialisés dans le diagnostic et la prise en charge des patients avec pathologies héréditaires tandis que les conseillers en génétique sont des professionnels de santé, non médecins, qui soutiennent la médecine génétique au sein d'équipes multidisciplinaires sous la responsabilité d'un médecin généticien. Si la tâche principale du médecin est d'interpréter les données cliniques et familiales du patient, de poser un diagnostic clinique ou décider de l'indication à un test génétique, la tâche principale du conseiller en génétique est de traduire une information médicale complexe en données compréhensibles et utiles au consultant pour lui permettre une appropriation de l'information et favoriser une décision autonome tout en fournissant un soutien émotionnel. De plus, le conseiller en génétique fait le lien entre les différents acteurs de la prise en charge : médecins, biologistes, psychologues, etc. [3].

Conclusion

Tel que le préconise la loi, un conseil génétique est essentiel avant de procéder et après avoir réalisé une analyse génétique. Les équipes de génétique médicale, c'est à dire le médecin généticien, le conseiller en génétique, en étroite collaboration avec le laboratoire, sont à disposition pour accompagner le patient dans cette démarche longue et complexe.

Littérature

- [1] Loi fédérale du 15 juin 2018 sur l'analyse génétique humaine, LAGH
- [2] Genetic counseling. Am J Hum Genet 1975; 27:240-2
- [3] Cina V., Met-Domestici M., Davoine E., et al. La profession de conseiller en génétique en Suisse. Rev Med Suisse 2019 ; 15 : 1291-3

Personnes de contact

Dr méd. Claudine Rieubland
Dr méd. Véronique Membrez
Arianna Bonfanti

Claudine.Rieubland@hopitalvs.ch
veronique.membrez@hopitalvs.ch
AriannaElenaMaria.Bonfanti@hopitalvs.ch

La consultation génétique permet une prise en charge optimale des patients atteints ou à risque de maladie génétique