Conseil Génétique

Dr.Ali Saïd

24 Janvier 2021

Génétique 2ème Année Médecine 2020 - 2021







Conseil Génétique

En Résumé

Conclusion

Introduction



- Plus de 2000 maladies héréditaires (géniques) sont connues et 0,7 % des naissances comportent une anomalie chromosomique déséquilibrée.
- Au total, environ 4 % des sujets nés vivants présentent une anomalie qui relève peu ou prou de la génétique.

Le conseil génétique fait partie intégrante de la prise en charge par le médecin des patients atteints de maladies héréditaires présumées ou confirmées.

Il s'agit d'un art et d'une science impliquant non seulement l'utilisation de connaissances génétiques techniques et d'un diagnostic médical précis, mais aussi la diffusion précise de l'information génétique avec tact et empathique.

Bien que la plupart des personnes du corps médical sont familiers avec le terme « conseil génétique » et avoir une idée de ce que cela signifie, il est étonnamment rare de le voir.

Mais aucun n'identifie pleinement ce que le processus global de conseil génétique implique réellement.

- Certains envisagent un rôle essentiellement de soutien Psychothérapeutique -
- 2. D'autres considèrent le conseil génétique comme principalement concerné par des tests de diagnostic spéciaux dans les maladies héréditaires.
- 3. D'autres encore le considèrent comme un processus mathématique complexe impliquant l'estimation du risque d'une maladie héréditaire.











Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

▶ En Résumé

Conclusion

Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique
Définition
Les éléments du conseil génétique
Les principes éthiques du conseil génétique
Qui assure le conseil Génétique ?
Qui est concerné par le conseil génétique ?
Comment déroule le conseil génétique ?
Évaluation du risque génétique
Différents types du conseil génétique
Biologie moléculaire et conseil génétique













Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Histoire du Conseil Génétique



Le conseil génétique ne s'appelait pas comme cela au début. La pratique avait prospéré bien avant que le mot « génétique » ne soit utilisé. En outre, le conseil a été fait sans le bénéfice des lois de Mendel. Tout le monde savait que certains traits étaient familiers et que les enfants montrent souvent les mêmes défauts que certains de leurs parents. elle a été largement acceptée (et redoutée) par les futurs parents. Elle faisait partie intégrante de toute culture.

La découverte de la loi de Mendel fit surgir la discipline de l'hérédité sur une base scientifique acceptable et la révolution biologique moderne.

Le Sir Francis Galton était la source à partir de laquelle le conseil génétique moderne développé. Il fut le premier à étudier, de manière adéquate, les apports de l'hérédité et de l'environnement dans le développement des traits humains, en comparant des jumeaux identiques et fraternels avec la perspicacité des lois de Mendel. Je me suis intéressé à un concept raisonnable de la base fondamental de l'hérédité dans le développement du comportement humain.

Henry T. Lynch et Jane F. Lynch situent le premier conseil génétique en 1895, quand un médecin a discuté avec un patient de son risque de développer un cancer en fonction de son histoire familiale.

En 1947, Sheldon Reed a inventé l'expression « conseil génétique », il a été le premier à donner au conseil génétique un aspect psychologique. En plus de fournir une information médicale correcte aux patients et aux familles, il a exprimé son inquiétude par rapport au bien-être psychologique et émotionnel des patients.

Il a introduit le terme Genetic Counselling pour décrire le processus d'aide aux patients et familles à faire face aux conséquences médicales et psychologiques d'une maladie génétique.

A Short History of Genetic Counseling.pdf [pdf] &

History of Genetic Counseling.pdf [pdf] &

La plupart des premières consultation en génétique étaient dirigées par des scientifiques non médicaux ou par des cliniciens non expérimentés. Avec l'accroissement des connaissances sur les troubles génétiques et l'apparition de la génétique médicale comme spécialité distincte dans les années 1960, le conseil génétique est progressivement devenu médicalisé, ce qui représente l'un des éléments clés de la génétique clinique.

Ce n'est toutefois que plus tard que l'importance d'une base psychologique solide a été reconnue et est devenue une partie essentielle du conseil génétique, les écrits de Seymour Kessler y apportant une contribution particulière.

Le premier programme de conseil en génétique de maîtrise aux États-Unis a été fondé en 1969 par Melissa Richte au Sarah Lawrence College de Bronxville, dans l'État de New York.

The Birth of the Genetic Counselorat Sarah Lawrence College 1969.pdf [pdf] &

En 1979, la National Society of Genetic Counselors (NSGC) a été fondée











Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Èvaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Le conseil génétique ne s'appelait pas comme cela au début. La pratique avait prospéré bien avant que le mot « génétique » ne soit utilisé. En outre, le conseil a été fait sans le bénéfice des lois de Mendel. Tout le monde savait que certains traits étaient familiers et que les enfants montrent souvent les mêmes défauts que certains de leurs parents. elle a été largement acceptée (et redoutée) par les futurs parents. Elle faisait partie intégrante de toute culture.



La découverte de la loi de Mendel fit surgir la discipline de l'hérédité sur une base scientifique acceptable et la révolution biologique moderne.

Le **Sir Francis Galton** était la source à partir de laquelle le conseil génétique moderne développé. Il fut le premier à étudier, de manière adéquate, les apports de l'hérédité et de l'environnement dans le développement des traits humains, en comparant des jumeaux identiques et fraternels avec la perspicacité des lois de Mendel. Je me suis intéressé à un concept raisonnable de la base fondamental de l'hérédité dans le développement du comportement humain.

Henry T. Lynch et Jane F. Lynch situent le premier conseil génétique en 1895, quand un médecin a discuté avec un patient de son risque de développer un cancer en fonction de son histoire familiale.

En 1947, **Sheldon Reed** a inventé l'expression « **conseil génétique** »,il a été le premier à donner au conseil génétique un aspect psychologique. En plus de fournir une information médicale correcte aux patients et aux familles, il a exprimé son inquiétude par rapport au bien-être psychologique et émotionnel des patients.

Il a introduit le terme Genetic Counselling pour décrire le processus d'aide aux patients et familles à faire face aux conséquences médicales et psychologiques d'une maladie génétique.

A Short History of Genetic Counseling.pdf [pdf] &

History of Genetic Counseling.pdf [pdf] &

La plupart des premières consultation en génétique étaient dirigées par des scientifiques non médicaux ou par des cliniciens non expérimentés. Avec l'accroissement des connaissances sur les troubles génétiques et l'apparition de la génétique médicale comme spécialité distincte dans les années 1960, le conseil génétique est progressivement devenu médicalisé, ce qui représente l'un des éléments clés de la génétique clinique.

Ce n'est toutefois que plus tard que l'importance d'une base psychologique solide a été reconnue et est devenue une partie essentielle du conseil génétique, les écrits de Seymour Kessler y apportant une contribution particulière.

Le premier programme de conseil en génétique de maîtrise aux États-Unis a été fondé en 1969 par Melissa Richte au Sarah Lawrence College de Bronxville, dans l'État de New York.

The Birth of the Genetic Counselorat Sarah Lawrence College 1969.pdf [pdf] &

En 1979, la National Society of Genetic Counselors (NSGC) a été fondée.

Elle est la plus grande association de conseillers en génétique avec plus de 3600 membres. Elle compte parmi ses membres des conseillers en génétique et d'autres professionnels de la santé œuvrant dans le domaine de la génétique médicale des États-Unis, du Canada et du monde entier.









▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

▼ Définition

Qu'est-ce que le conseil génétique ?

La National Society of Genetic Counselors (NSGC)

But du Conseil Génétique

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

▶ En Résumé

Conclusion

Définition

But du Conseil Génétique

Qu'est-ce que le conseil génétique ?
La National Society of Genetic Counselors (NSGC)











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

▼ Définition

Qu'est-ce que le conseil génétique ?

La National Society of Genetic Counselors (NSGC)

But du Conseil Génétique

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Qu'est-ce que le conseil génétique ?



Le conseil génétique est défini comme un processus de communication qui s'occupe des problèmes humains associés à la présence ou au risque d'une maladie génétique dans une famille.

Il permet d'aider les patients :

- à comprendre les données médicales, l'hérédité, les risques de récurrence et les options disponibles.
- 2. à choisir le plan d'action qui leur convient le plus
- à gérer du mieux possible la présence de la maladie et/ou le risque de récurrence.











Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Qu'est-ce que le conseil génétique ?

La National Society of Genetic Counselors (NSGC)

But du Conseil Génétique

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

- Comment déroule le conseil génétique?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

La National Society of Genetic Counselors (NSGC)



La National Society of Genetic Counselors (NSGC) définit le conseil génétique comme un processus qui aide les gens à comprendre et à s'adapter aux implications médicales, psychologiques et familiales des contributions génétiques à la maladie.

Éducation

Sur l'héritage, les tests, la gestion, la prévention, les ressources et la recherc

Interprétation

Des antécédents familiaux et médicaux permet d'évaluer le risque d'apparition d'une maladie ou de défaillance.

Ce qu'il faut retenir ?



Le conseil en génétique est une aide précieuse pour les patients et leurs apparentés pour mieux comprendre les données médicales, l'hérédité et les risques d'être touchés par et/ou de transmettre des maladies génétiques.









▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Qu'est-ce que le conseil génétique ?

La National Society of Genetic Counselors (NSGC)

But du Conseil Génétique

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

But du Conseil Génétique

Il a pour but :

- 1. Évaluation du risque de survenue ou de récurrence d'une maladie, d'un cancer et/ou d'une malformation
- 2. Permet de discuter des différentes solutions de test et de prévention à disposition.

À quoi sert ce conseil génétique ?



À répondre aux questions concernant le profil génétique du malade ainsi que celui de la famille.

À orienter vers l'analyse appropriée en cas de nécessité.

À compléter l'information reçue à partir d'une analyse génétique effectué précédemment.

À faire évaluer les antécédents familiaux et médicaux personnels par un expert en génétique.











Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Les éléments du conseil génétique



Les éléments du conseil génétique tel qu'il est pratiqué sont les suivants:

- 1. Écouter d'abord les questions et les préoccupations du patient ou de la famille et établir une relation avec empathie
- Aborder les aspects diagnostiques et cliniques, y compris la collecte d'information auprès du patient et de sa famille et la vérification et la documentation d'informations cliniques importantes sur le patient, ainsi que sur les membres de sa famille. Cela peut se produire dans le cadre d'une seule consultation ou cela peut prendre plusieurs mois.
- Reconnaître le modèle de succession et estimer les risques (le cas échéant).
- Communiquer avec ceux qui ont été vus et conseillés, en essayant de répondre à leurs questions à la lumière des faits.
- Aider le patient et sa famille à comprendre sa situation et à s'y adapter.
- Fournir de l'information sur les options disponibles et d'autres mesures, pour poursuivre le diagnostic (si cela n'est pas clair), pour gérer les aspects médicaux de la maladie et pour les questions de reproduction.
- Soutenir la prise de décisions et la mise en œuvre des décisions déjà prises.











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Les principes éthiques du conseil génétique



Autonomie

Les individus doivent pouvoir prendre la décision qui correspond à leurs valeurs personnelles.

Neutre

L'objectif du conseil génétique est de fournir toutes les informations nécessaires pour que les individus puissent prendre une décision de façon libre et éclairée.

Confidentialité

L'information médicale d'un individu lui appartient et le médecin n'a pas le droit de divulguer cette information à des tiers sans son accord.

Secret médical

La particularité de l'information génétique est qu'elle appartient à l'individu qui a consulté mais qu'elle peut avoir des implications pour ses apparentés.

But



- De protéger les personnes et les familles atteintes de maladies génétiques.
- Apaiser les craintes et de rassurer le public sur l'existence de contrôles adéquats pour prévenir les abus d'informations génétiques et éviter les pratiques inacceptables.
- Reconnaître que les progrès de la génétique peuvent améliorer considérablement la santé des gens lorsqu'ils sont appliqués de façon appropriée aux niveaux individuel, familial et communautaire.











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Autonomie

Les individus doivent pouvoir prendre la décision qui correspond à leurs valeurs personnelles.

Neutre

L'objectif du conseil génétique est de fournir toutes les informations nécessaires pour que les individus puissent prendre une décision de façon libre et éclairée.

Confidentialité

L'information médicale d'un individu lui appartient et le médecin n'a pas le droit de divulguer cette information à des tiers sans son accord.

Secret médical

La particularité de l'information génétique est qu'elle appartient à l'individu qui a consulté mais qu'elle peut avoir des implications pour ses apparentés.

But



- De protéger les personnes et les familles atteintes de maladies génétiques.
- Apaiser les craintes et de rassurer le public sur l'existence de contrôles adéquats pour prévenir les abus d'informations génétiques et éviter les pratiques inacceptables.
- Reconnaître que les progrès de la génétique peuvent améliorer considérablement la santé des gens lorsqu'ils sont appliqués de façon appropriée aux niveaux individuel, familial et communautaire.



Cette information doit être intégrée de façon éthique et dans le respect de la diversité religieuse et culturelle.











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

▶ En Résumé

Conclusion

Qui assure le conseil Génétique ?

L'organisation des Services de génétique médicale varie selon les pays.

- Les conseillers en génétique sont des professionnels de la santé ayant une formation et une expérience particulières en génétique médicale.
 - Médecin Généticiens
 - Autres sous-spécialistes en génétique (Docteurs généticiens, Biochimiste,etc.)
 - Conseillers en génétique de niveau Master
 - Infirmières cliniciennes en génétique
- Les conseillers en génétique travaillent habituellement au sein d'une équipe de soins de santé.
 - Spécialités Clinique
 - Néonatologie
 - Pédiatrie
 - Gynécologie
 - Médecine Interne
 - Oncologie
 - Génétique générale
 - Spécialités Non Clinique
 - Recherche/essais cliniques
 - Laboratoires de diagnostic
 - Biotechnologie











Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Qui est concerné par le conseil génétique ?



Ouvert et Accessible

Le conseil en génétique est ouvert et disponible à tous.

Il peut être proposé à :

- Un individu
- Un couple
- Toute une famille.

Quand?

- Avant ou après un test génétique
- Juste pour une information en absence de test.

Le conseil est fortement indiqué pour



- Une personne souhaitant connaître son risque de développer ou transmettre à sa descendance une maladie génétique présente dans sa famille.
- Une femme qui pourrait être à risque, lors d'une grossesse présente ou future, d'avoir un enfant 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.
- Une personne ayant développé un cancer d'un type particulier ou ayant une histoire familiale chargée en cancers, notamment de survenue précoce.











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

▶ En Résumé

Conclusion

Comment déroule le conseil génétique ?

Introduction

Diagnostic de l'affection

Existence de Maladie Génétique

Arbre généalogique

Le conseil











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

Comment déroule le conseil génétique ?

Introduction

Diagnostic de l'affection

Existence de Maladie Génétique

Arbre généalogique

Le conseil

- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Introduction

Le conseil génétique est un processus intégré qui doit être continu.

Cependant, il peut y avoir des moments où il peut être divisé en phases pour permettre une meilleure compréhension.











mavadon

Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

 Comment déroule le conseil génétique ?

Introduction

Diagnostic de l'affection

Existence de Maladie Génétique

Arbre généalogique

Le conseil

- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Diagnostic de l'affection

Les examens biologiques nécessaires doivent être pratiqués afin d'identifier la maladie et surtout son caractère héréditaire.

- Les sujets atteints doivent être examinés soigneusement.
- Les sujets hétérozygotes sains doivent être dépistés si cela est possible, les hétérozygotes obligatoires notés.
- Un fœtus ou un nouveau-né décédé doit être soigneusement examiné.
- Compte-rendu morphologique et photographies, radiographique et surtout biologiques (Hérédité)

Précision du Diagnostic (Hérédité)



Un diagnostic précis de l'affection doit être obtenu car des maladies cliniquement très proches peuvent avoir des modes de transmission différents.

Démarche du Diagnostic



Bien sûr, au fur à mesure que la consultation progressera, toutes les procédures cliniques utilisées en médecine entreront en jeu, puisque la génétique clinique a une méthodologie clinique très spécifique et des travaux, tel examen clinique morphologique avec des mesures anthropométriques détaillées, des études généalogiques et des tests de laboratoire spécifiques (Caryotype, tests d'ADN, tests biochimiques spécifiques), qui doivent parfois également être effectués sur des parents ou d'autres membres de la famille et dont les raisons doivent toujours être très bien expliquées.

Difficulté du Diagnostic



Dans le modèle médical ou préventif, le conseil génétique est basé sur un diagnostic précis, qui est à la base de la **poursuite du processus**, cependant, avec les niveaux actuels de connaissances et de technologie, **les diagnostics cliniques et étiologiques ne pouvaient pas être définis immédiatement** et dépendaient de l'évolution de la maladie, ce qui engendre d'autres **sentiments de peur et d'angoisse** qui doivent être gérés par le conseiller.











Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

 Comment déroule le conseil génétique ?

Introduction

Diagnostic de l'affection

Existence de Maladie Génétique

Arbre généalogique

Le conseil

- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Diagnostic de l'affection

Les examens biologiques nécessaires doivent être pratiqués afin d'identifier la maladie et surtout son caractère héréditaire.

- Les sujets atteints doivent être examinés soigneusement.
- Les sujets hétérozygotes sains doivent être dépistés si cela est possible, les hétérozygotes obligatoires notés.
- Un fœtus ou un nouveau-né décédé doit être soigneusement examiné.
- Compte-rendu morphologique et photographies, radiographique et surtout biologiques (Hérédité)

Précision du Diagnostic (Hérédité)



Un diagnostic précis de l'affection doit être obtenu car des maladies cliniquement très proches peuvent avoir des modes de transmission différents.

Démarche du Diagnostic



Bien sûr, au fur à mesure que la consultation progressera, toutes les procédures cliniques utilisées en médecine entreront en jeu, puisque la génétique clinique a une méthodologie clinique très spécifique et des travaux, tel examen clinique morphologique avec des mesures anthropométriques détaillées, des études généalogiques et des tests de laboratoire spécifiques (Caryotype, tests d'ADN, tests biochimiques spécifiques), qui doivent parfois également être effectués sur des parents ou d'autres membres de la famille et dont les raisons doivent toujours être très bien expliquées.

Difficulté du Diagnostic



Dans le modèle médical ou préventif, le conseil génétique est basé sur un diagnostic précis, qui est à la base de la **poursuite du processus**, cependant, avec les niveaux actuels de connaissances et de technologie, **les diagnostics cliniques et étiologiques ne pouvaient pas être définis immédiatement** et dépendaient de l'évolution de la maladie, ce qui engendre d'autres **sentiments de peur et d'angoisse** qui doivent être gérés par le conseiller.











Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

 Comment déroule le conseil génétique ?

Introduction

Diagnostic de l'affection

Existence de Maladie Génétique

Arbre généalogique

Le conseil

- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Existence de Maladie Génétique



Maladies Génétiques



- Les maladies génétiques sont différentes des maladies non génétiques. Ils sont innés (partie de l'individu, du soi), ils ne s'en iront jamais et, pour la plupart, ont des pronostics complexes.
- L'apparition de ces maladies dans une famille conduit, lorsque les parents en prennent conscience, à un processus de souffrance aiguë ou de deuil, 17 qui peut passer par plusieurs phases

Climat d'Anxiété

Dire a un patient qu'il a une maladie génétique, le rend comment ?

- Anxiété.
- Sentiment d'engager l'avenir.
- Interrogatoire délicat sur les "tares familiales" avec parfois accusations de la belle-famille.
- Secrets conduisant parfois à des renseignements erronés.











Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

 Comment déroule le conseil génétique ?

Introduction

Diagnostic de l'affection

Existence de Maladie Génétique

Arbre généalogique

Le conseil

- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Arbre généalogique



Au cours de la Consultation pour un conseil génétique

La collecte d'informations génétiques est l'une des premières étapes essentielles du conseil en génétique et la meilleure façon d'y parvenir est d'établir un arbre généalogique ou un pedigree.

Arbre généalogique doit :

- être Complet (L'utilisation de symboles clairs et cohérents permet de présenter l'information génétique beaucoup plus clairement qu'une longue liste de parents).
- Inclure les sujets décédés
- Inclure les grossesses interrompues.
- Inclure les causes de décès.

00	Male, female (unaffected)
0	Sex unknown
	Affected male and female
CSI	Three unaffected males
Ď.	Examined personally
	Deceased (and affected)
9	Individual without offspring
D+0	Consanguineous mantage
D _T O	Offspring with parentage unacknowledged or different from expected
$\mathbf{n}^{\mathbf{I}_{\mathcal{O}}}$	Abortion (spontaneous or induced)
ďо	Twins
ďα	Monozygotic twins
0	Heterozygote (autosomal recessive)











macadadion

Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

 Comment déroule le conseil génétique?

Introduction

Diagnostic de l'affection

Existence de Maladie Génétique

Arbre généalogique

Le conseil

- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

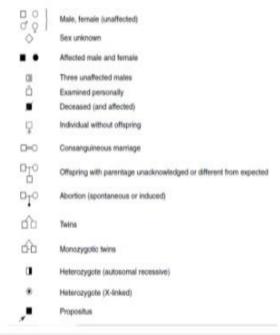
En Résumé

Conclusion

Au cours de la consultation pour un conseil genetique

La collecte d'informations génétiques est l'une des premières étapes essentielles du conseil en génétique et la meilleure façon d'y parvenir est d'établir un arbre généalogique ou un pedigree. Arbre généalogique doit :

- être Complet (L'utilisation de symboles clairs et cohérents permet de présenter l'information génétique beaucoup plus clairement qu'une longue liste de parents).
- Inclure les sujets décédés
- Inclure les grossesses interrompues.
- Inclure les causes de décès.



Symboles utilisés pour dessiner l'arbre Généalogique













mavaacaon

Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

 Comment déroule le conseil génétique ?

Introduction

Diagnostic de l'affection

Existence de Maladie Génétique

Arbre généalogique

Le conseil

- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Le conseil

Le conseil génétique est très variable et dépendra de plusieurs facteurs a savoir :

Composition de la famille

Le conseil dépend de la compostions de la famille entre autre :

- Sujets déjà atteints (Leurs Nombres)
- Nombre d'enfants normaux.

Risque de la Maladie

Après avoir fait un arbre généalogique minutieux, documenté les différents détails des personnes affectées et examiné les membres de la famille pertinents, on est maintenant en mesure de tenter de répondre aux questions qui ont donné lieu à la demande de conseils génétiques.

On peut alors estimer et transmettre à la famille concernée les risques de certains membres, nés ou non, de développer le trouble particulier.

Ainsi, ce risque dépend de :

- Mode de transmission
- Pénétrance et expressivité
- Coefficient de parenté
- Fréquence du gène dans la population

Gravité de la maladie

Le conseil est largement lié au degré de gravité de l'affection et de l'existence ou non d'un traitement.













mavadonen

Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

 Comment déroule le conseil génétique?

Introduction

Diagnostic de l'affection

Existence de Maladie Génétique

Arbre généalogique

Le conseil

- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Composition de la famille

Le conseil dépend de la compostions de la famille entre autre :

- Sujets déjà atteints (Leurs Nombres)
- Nombre d'enfants normaux.

Risque de la Maladie

Après avoir fait un arbre généalogique minutieux, documenté les différents détails des personnes affectées et examiné les membres de la famille pertinents, on est maintenant en mesure de tenter de répondre aux questions qui ont donné lieu à la demande de conseils génétiques.

On peut alors estimer et transmettre à la famille concernée les risques de certains membres, nés ou non, de développer le trouble particulier.

Ainsi, ce risque dépend de :

- Mode de transmission
- Pénétrance et expressivité
- Coefficient de parenté
- Fréquence du gêne dans la population

Gravité de la maladie

Le conseil est largement lié au degré de gravité de l'affection et de l'existence ou non d'un traitement,

Interdiction



Pour une affection grave, à risque de récurrence élevé, sans traitement efficace et sans diagnostic prénatal (ou devant le refus des parents de le pratiquer), il sera conseillé aux parents de ne plus avoir d'enfants











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

Comment déroule le conseil génétique ?

Évaluation du risque génétique

 Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

▶ En Résumé

Conclusion

Évaluation du risque génétique

Introduction

Présentation du Risque (Probabilité)

Le risque dans les maladies monogéniques (La génétique mendélienne)

Exercice

Risque empirique













Consen Cenenque

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique

Introduction

Présentation du Risque (Probabilité)

Le risque dans les maladies monogéniques (La génétique mendélienne)

Exercice

Risque empirique

Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Introduction



- Le terme de risque génétique définit la probabilité pour un individu d'être porteur d'une mutation spécifique à l'origine d'une maladie génétique ou celle d'être atteint par cette maladie.
- Les méthodes d'estimation des risques et les résultats de ces estimations constituent un aspect important pour le conseil génétique.

Il est cependant important de reconnaître dès le départ que les estimations de risque ne sont pas toutes du même type. Ils peuvent être fondés sur différents types de renseignements et être plus ou moins fiables.











Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique

Introduction

Présentation du Risque (Probabilité)

Le risque dans les maladies monogéniques (La génétique mendélienne)

Exercice

Risque empirique

Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Présentation du Risque (Probabilité)

Les chiffres de risque dans le conseil génétique peuvent être donnés en

- Fractions (1/2, 1/4, 1/5)
- Pourcentages (1%, 10%, 25%, 50%)
- Odds Ratio (1:1,1:2,1:8)

Proportion	Fraction	Percentage equivalent to	Odds (ratio)	Odds (in words)
1 in 1	1	100%	1:0	Certain
1 in 2	1/2	50%	1:1	Evens
1 in 3	1/3	33.3%	1:2	2 to 1 against
1 in 4	1/4	25%	1:3	3 to 1 against
1 in 5	1/5	20%	1:4	4 to 1 against
1 in 6	1/6	16.7%	1:5	5 to 1 against
1 in 7	1/7	14.2%	1:6	6 to 1 against
1 in 8	1/8	12.5%	1:7	7 to 1 against
1 in 9	1/9	11%	1:8	8 to 1 against
1 in 10	1/10	10%	1:9	9 to 1 against
1 in 11	1/11	9%	1:10	10 to 1 against
1 in 12	1/12	8.2%	1:11	11 to 1 against
1 in 13	1/13	7.7%	1:12	12 to 1 against
1 in 15	1/15	6.7%	1:14	14 to 1 against
1 in 16	1/16	6.25%	1:15	15 to 1 against
1 in 20	1/20	5%	1:19	19 to 1 against
1 in 25	1/25	4%	1:24	24 to 1 against
1 in 30	1/30	3.3%	1:29	29 to 1 against
1 in 33.3	1/33.3	3%	3:97	97 to 3 against
1 in 40	1/40	2.5%	1:39	39 to 1 against
1 in 50	1/50	2%	1:49	49 to 1 against
1 in 60	1/60	1.7%	1:59	59 to 1 against
1 in 66.7	1/66.7	1.5%	3:197	197 to 3 against
1 in 70	1/70	1.4%	1:69	69 to 1 against
1 in 80	1/90	1.25%	1:79	79 to 1 against
1 in 90	1/90	1.1%	1:09	89 to 1 against
1 in 100	1/100	1%	1:99	99 to 1 against
1 in 1,000	1/1,000	0.1%	1:999	999 to 1 against

Conversion entre les proportions, les fractions, les pourcentages et les odds









2 Exemple





Histoire du Conseil Genetique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

- Comment déroule le conseil génétique?
- Évaluation du risque génétique

Introduction

Présentation du Risque (Probabilité)

Le risque dans les maladies monogéniques (La génétique mendélienne)

Exercice

Risque empirique

Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Risque Mendélien



Caractère autosomique dominant

- Un sujet atteint a une probabilité 1/2 d'avoir un enfant atteint.
 - L'enfant d'un individu atteint d'une maladie dominante autosomique a 50% de risque d'être lui-même porteur de la mutation.
- Un sujet sain au sein de la même famille a une probabilité quasi-nulle d'avoir un enfant atteint

En cas de pénétrance incomplète ou d'expressivité variable d'un gène, les deux propositions ci-dessus peuvent être mises en défaut.

Un cas isolé relève soit d'une néo-mutation, soit d'une pénétrance incomplète.

Caractère autosomique Récessif



- Les parents sont normaux.
- Un cas isolé au sein d'une famille n'est pas rare.
- Le risque de récurrence, si les parents sont hétérozygotes, est de 1/4.
- Les germains (frères et sœurs) d'un sujet atteint ont une probabilité 2/3 d'être hétérozygote.
- La consanguinité augmente les probabilités d'atteinte.
- Une néo-mutation peut également exister.

La probabilité qu'un individu soit hétérozygote pour une mutation dans un gène donné dépend de l'existence ou non d'un antécédent familial :

Lorsque l'individu est apparenté à un individu atteint (homozygote) d'une maladie récessive, son risque d'être porteur d'une mutation à l'état hétérozygote dépend du lien de parenté











Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

- Comment déroule le conseil génétique?
- Évaluation du risque génétique

Introduction

Présentation du Risque (Probabilité)

Le risque dans les maladies monogéniques (La génétique mendélienne)

Exercice

Risque empirique

Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

La probabilité qu'un individu soit hétérozygote pour une mutation dans un gène donné dépend de l'existence ou non d'un antécédent familial

- Lorsque l'individu est apparenté à un individu atteint (homozygote) d'une maladie récessive, son risque d'être porteur d'une mutation à l'état hétérozygote dépend du lien de parenté avec l'individu atteint.
- En l'absence d'histoire familiale, on considère qu'un individu est représentatif de la population générale. La probabilité d'être hétérozygote pour une mutation dans un gène particulier peut être calculé à partir de la fréquence de la maladie en utilisant la loi de Hardy-Weinberg.



Loi de Hardy-Weinberg



La loi de Hardy-Weinberg permet, sous certaines conditions, le calcul des fréquences génotypiques à partir des fréquences alléliques.













Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

- Comment déroule le conseil génétique?
- Évaluation du risque génétique

Introduction

Présentation du Risque (Probabilité)

Le risque dans les maladies monogéniques (La génétique mendélienne)

Exercice

Risque empirique

Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Ainsi

- Soient A1 et A2 deux allèles d'un même locus.
 - p est la fréquence de l'allèle A1 0 ≤ p ≤ 1
 - q est la fréquence de l'allèle A2 0 ≤ q ≤ 1
 - p+q=1

Avec répartition identique des fréquences alléliques chez hommes et femmes, soit:

- Hommes (p,q) Femmes (p,q)
- Si ils procréent : $(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$

Où:

- p2= fréquence du génotype A1 A1 <-- HOMOZYGOTE
- 2pq = fréquence du génotype A1 A2 <-- HÉTÉROZYGOTE
- q² = fréquence du génotype A2 A2 <-- HOMOZYGOTE

Fréquences constantes au fil des générations.

Pour une maladie rare, p est très peu différent de 1, et la fréquence des hétérozygotes = 2q.

Caractère récessif lié à l'X

Exemple

- Une mère conductrice a la moitié de ses enfants mâles atteints.
- Il existe souvent un sujet mâle atteint dans la famille.
- Le risque d'être hétérozygote pour un individu de sexe féminin dépend de son lien de parenté avec le ou les individus atteints et de l'histoire familiale.











Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

- Comment déroule le conseil génétique?
- Évaluation du risque génétique

Introduction

Présentation du Risque (Probabilité)

Le risque dans les maladies monogéniques (La génétique mendélienne)

Exercice

Risque empirique

Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

La loi de Hardy-Weinberg

La galactosémie (Maladie Héréditaire autosomique récessive), dont le gène délétère a une fréquence de 1/100 :

- Donner la fréquence de la maladie ?
- Calculer la fréquence des hétérozygotes ?









Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique?

- Comment déroule le conseil génétique?
- Évaluation du risque génétique

Introduction

Présentation du Risque (Probabilité)

Le risque dans les maladies monogéniques (La génétique mendélienne)

Exercice

Risque empirique

Différents types du conseil génétique

> Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Risque empirique



Dans ce cas, l'estimation est basée sur des données observées plutôt que sur des prédictions théoriques. Il s'agit de la forme d'estimation du risque disponible pour la plupart des troubles non mendéliens ou chromosomiques les plus courants.

Utilité



On utilise ce type d'estimation pour les anomalies chromosomiques et les affections non-mendéliennes dites polyfactorielles (malformations communes : cardiopathie, fentes labiales).

Le risque dans les maladies multifactoriels



Des données statistiques de récurrence de l'affection au sein d'une population permettent de donner une première estimation.

Cette estimation sera revue à la hausse

- Pour une famille comportant beaucoup de sujets atteints
- Si l'atteinte est particulièrement sévère
- Selon le degré de parenté du sujet étudié avec les sujets atteints.

Le risque dans les anomalies chromosomiques



- Le plus souvent due à une non disjonction méiotique parentale.
 - Risque de récurrence faible mais non nul (1 à 2 % en cas de trisomie 21 libre de novo).
- Parfois due à une mal ségrégation d'un remaniement parental











Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique

Introduction

Présentation du Risque (Probabilité)

Le risque dans les maladies monogéniques (La génétique mendélienne)

Exercice

Risque empirique

 Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Dans ce cas, l'estimation est basée sur des données observées plutôt que sur des prédictions théoriques. Il s'agit de la forme d'estimation du risque disponible pour la plupart des troubles non mendéliens ou chromosomiques les plus courants.



Utilité



On utilise ce type d'estimation pour les anomalies chromosomiques et les affections non-mendéliennes dites polyfactorielles (malformations communes : cardiopathie, fentes labiales).

Le risque dans les maladies multifactoriels



Des données statistiques de récurrence de l'affection au sein d'une population permettent de donner une première estimation.

Cette estimation sera revue à la hausse :

- Pour une famille comportant beaucoup de sujets atteints
- s Si l'atteinte est particulièrement sévère
- s Selon le degré de parenté du sujet étudié avec les sujets atteints.

Le risque dans les anomalies chromosomiques



- 1. Le plus souvent due à une non disjonction méiotique parentale.
 - Risque de récurrence faible mais non nul (1 à 2 % en cas de trisomie 21 libre de novo).
- 2. Parfois due à une mal ségrégation d'un remaniement parental
 - Évaluation du risque de récurrence difficile (selon la nature du remaniement, la taille et la nature du segment impliqué, le sexe du parent porteur du remaniement).











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

▶ En Résumé

Conclusion

Différents types du conseil génétique

Conseil génétique prospectif Conseil génétique rétrospectif













▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Èvaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Conseil génétique prospectif

Conseil génétique rétrospectif

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Conseil génétique prospectif

- Cela permet une véritable prévention des maladies.
- Cela exige d'identifier les personnes hétérozygotes pour toute tare (maladie) particulière par un dépistage.
- Leur expliquer le risque qu'ils aient des enfants atteints s'ils épousent un autre hétérozygote pour le même gène.
- Si le mariage hétérozygote peut être empêché ou réduit, les chances d'accoucher des enfants touchés diminueront.



Thalassémie











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Èvaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Conseil génétique prospectif

Conseil génétique rétrospectif

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Conseil génétique rétrospectif







- Retard mental
- Maladie psychiatrique
- Erreurs innées du métabolisme

Les méthodes qui pourraient être suggérées dans le cadre du conseil génétique rétrospectif sont les suivantes :

- Contraception
- Interruption de grossesse











▼ Conseil Génétique

Histoire du Conseil Génétique

Définition

Les éléments du conseil génétique

Les principes éthiques du conseil génétique

Qui assure le conseil Génétique ?

Qui est concerné par le conseil génétique ?

- Comment déroule le conseil génétique ?
- Évaluation du risque génétique
- Différents types du conseil génétique

Biologie moléculaire et conseil génétique

En Résumé

Conclusion

Biologie moléculaire et conseil génétique





L'identification des gènes et la découverte des mutations délétères responsables des maladies génétiques ont considérablement modifié le conseil génétique.

Pour ces pathologies, il est alors possible d'identifier directement les individus malades ou à risque de développer la maladie directement et de transformer la probabilité en certitude.

Il est cependant souhaitable qu'une consultation de génétique préalable ait lieu avant toute étude moléculaire afin :

- De donner l'information la plus complète possible
- (attestation de conseil génétique signée par le médecin prescripteur)
- De recueillir le consentement des intéressés
- D'éviter la réalisation d'examens inutiles ou non souhaitables.











Conseil Génétique



Ce qu'il faut retenir

Conclusion

En Résumé

Ce qu'il faut retenir











Conseil Génétique

▼ En Résumé

Ce qu'il faut retenir

Conclusion

Ce qu'il faut retenir

Un conseil génétique constitue un important élément dans :



- La réalisation d'examens génétiques
- 2. L'établissement d'un diagnostic d'anormalités au cours d'une grossesse et/ou de personnes suspectées d'avoir une maladie génétique.
- 3. L'identification d'une tendance à contracter une maladie à composant génétique.

Conseil génétique lié à une grossesse



Avant la grossesse, au cours de celle-ci, et avant une autre grossesse.

- Il s'agit d'un conseil dont le but est d'évaluer le risque de maladie génétique grave
- De déterminer les moyens pour prévenir la maladie
- D'établir le danger après avoir obtenu la réponse avec les réserves appropriées.

La recommandation de prendre de tels conseils résulte de l'existence d'une maladie génétique dans la famille des conjoints, de résultats d'examens de laboratoire ou d'imagerie anormaux ou de conditions médicales parmi les parents liées à une augmentation du risque d'anomalie ou de maladie génétique chez le fœtus/ le bébé.

Diagnostic d'une maladie / d'un syndrome génétique chez un enfant ou un adulte



Le conseil génétique est lié au diagnostic d'une maladie / d'un syndrome génétique chez un enfant ou un adulte avec suspicion d'une anomalie génétique responsable d'une maladie liée à un syndrome/ un handicap/ un retard mental.









Conseil Génétique

▼ En Résumé

Ce qu'il faut retenir

Conclusion

Conseil génétique lié à une grossesse



Avant la grossesse, au cours de celle-ci, et avant une autre grossesse.

- Il s'agit d'un conseil dont le but est d'évaluer le risque de maladie génétique grave
- De déterminer les moyens pour prévenir la maladie
- D'établir le danger après avoir obtenu la réponse avec les réserves appropriées.

La recommandation de prendre de tels conseils résulte de l'existence d'une maladie génétique dans la famille des conjoints, de résultats d'examens de laboratoire ou d'imagerie anormaux ou de conditions médicales parmi les parents liées à une augmentation du risque d'anomalie ou de maladie génétique chez le fœtus/ le bébé.

Diagnostic d'une maladie / d'un syndrome génétique chez un enfant ou un adulte



Le conseil génétique est lié au diagnostic d'une maladie / d'un syndrome génétique chez un enfant ou un adulte avec suspicion d'une anomalie génétique responsable d'une maladie liée à un syndrome/ un handicap/ un retard mental.

- Il s'agit d'un conseil dont le but est d'établir un diagnostic du patient dont les symptômes éveillent la suspicion de l'existence d'un syndrome génétique.
- Ensuite, recommandation d'examens destinés à confirmer le diagnostic, détermination du pronostic spécifique au patient en personne, recommandations au sujet de son traitement et recommandations destinées à éviter la récurrence de la maladie parmi les membres de la famille proche et lointaine.

Conseil génétique lié a une tendance génétique d'une maladie fréquente (Cancers)



Il s'agit d'un conseil dont le but est d'établir l'existence du risque d'être porteur de modifications génétiques responsables d'une tendance accrue à contracter une maladie génétique à l'âge adulte basée sur l'anamnèse familiale et la détermination du risque d'existence d'une telle tendance.











Conseil Génétique

En Résumé

Conclusion

Conclusion



La génétique médicale en général, et le conseil génétique en particulier, est maintenant une activité qui dépasse largement les limites de la génétique médicale en tant que spécialité

La question de l'explication des mécanismes étiologiques des maladies génétiques, de l'évaluation des membres de la famille et de la définition des risques d'occurrence/de récidive revêt une grande importance pour les familles qui ont ce type de maladies.

Il est fondamental que le processus du Conseil Génétique soit fondé sur des conseils non directifs prodigués par des professionnels qualifiés et qu'il s'agisse d'un processus continu.

Il est essentiel de travailler à améliorer le processus de communication entre les professionnels du Conseil Génétique et les familles afin que les individus jeunes puissent mieux comprendre la situation qu'ils vivent et participer activement à toutes les décisions qu'ils devront prendre au cours de leur vie en raison d'anomalies génétiques dans leur famille.



