



Conseillère en génétique : métier et nouvelles missions

Jeudi 27 avril 2023

Domaine Le Poudrier - Limoges

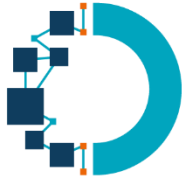
**Maroussia VANDAME-HESSER, CHU
Limoges**

PREDISPOSITIONS HEREDITAIRES AU CANCER : RECOMMANDATIONS DE SUIVI
Exemples des syndromes sein/ovaire, Lynch et Polyposes



Liens d'intérêts

- Aucun lien d'intérêt



Conseiller en génétique :

Qu'est-ce que c'est ?



C'est un professionnel au sein d'une **équipe pluridisciplinaire**, sous la **responsabilité d'un médecin**, qui **synthétise** les informations personnelles et familiales sous forme d'arbre généalogique, **évalue** les risques de transmission, **informe** les patients concernés par une pathologie génétique et leur famille, **assure** leur prise en charge.



Le conseiller en génétique dans la loi

Depuis 2004 :

- Article L1132-1 du code de la santé publique, modifié par la loi n°2004-806 du 9 août 2004
 - «Le conseiller en génétique, sur prescription médicale et **sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique**, participe au sein d'une équipe **pluridisciplinaire** :
 - 1- À la **délivrance des informations et conseils** aux **personnes** et à leurs **familles** susceptibles de faire l'objet ou ayant fait l'objet d'un **examen des caractéristiques** génétiques [...];
 - 2- À la **prise en charge médico-sociale, psychologique et au suivi** des personnes pour lesquelles cet examen ou cette analyse est préconisé ou réalisé.
 - La profession de conseiller en génétique est exercée dans les **établissements de santé publics et privés** participant au service public hospitalier **autorisés à pratiquer des examens des caractéristiques génétiques** [...]



Le conseiller en génétique dans la loi

Depuis 2021 :

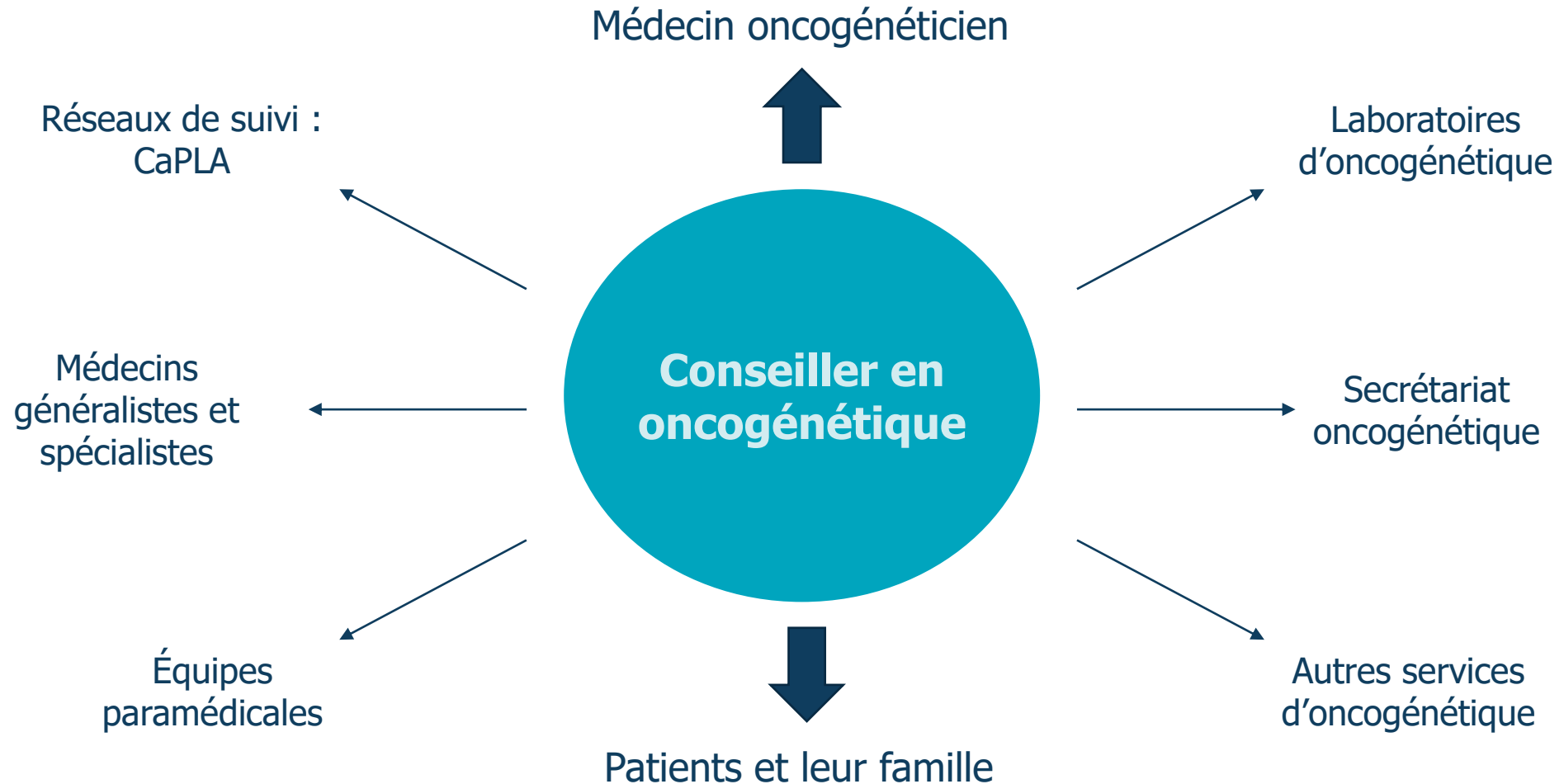
- Article L. 1132-1 du code de la santé publique, modifié par la loi n°2021-1017 du 2 août 2021 - art. 32
 - « Il [le conseiller en génétique] **peut prescrire certains examens de biologie médicale** [...], dont les résultats sont communiqués à la personne concernée par un médecin sous la responsabilité duquel le conseiller en génétique intervient, [...]. Ce décret précise également les conditions dans lesquelles le conseiller en génétique **peut communiquer les résultats à la personne concernée**, en accord avec le médecin sous la responsabilité duquel il intervient. »
 - => décret d'application publié de 29 novembre 2022

Sources : legifrance.gouv.fr



Rôle du conseiller en oncogénétique :

Être à l'interface

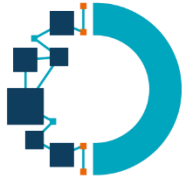




Qualifications du conseiller en génétique

Conditions d'exercice :

- Être titulaire d'un Master de conseil en génétique (bac +5)
- Avoir une autorisation d'exercice du préfet de région
- => un peu plus de 200 CG en poste à l'heure actuelle en France (pas seulement en oncogénétique)



Qualifications du conseiller en génétique

Les diplômes de conseil en génétique :

- «Master Biologie-santé», Parcours conseil en génétique et médecine prédictive; Université Aix-Marseille; depuis 2004
- «Master Biologie moléculaire et cellulaire», Parcours Conseiller en Génétique et Médecine Prédictive (CGMP); Université Claude BERNARD Lyon1; depuis 2022
- «Master Ethique», Parcours Conseil en génétique; Université Paris Cité; depuis 2022



En pratique à Limoges

L'équipe d'oncogénétique (adultes)

- Oncogénétique clinique:
 - Dr Laurence VENAT, oncologue et oncogénéticienne
 - Dr Clémentine PEYRAMAURE, oncologue et oncogénéticienne
 - Dr Alexandre PERANI, généticien
 - Mme Maroussia VANDAME-HESSER, conseillère en génétique
 - M. Sébastien TEILLOUT, psychologue
- Laboratoire d'oncogénétique:
 - Dr Sylvie BOURTHOUMIEU, biologiste
 - Dr Alexandre PERANI, généticien
 - Dr Benjamin DAURIAT, généticien
 - Les techniciens du laboratoires



En pratique à Limoges

Missions de la conseillère en génétique

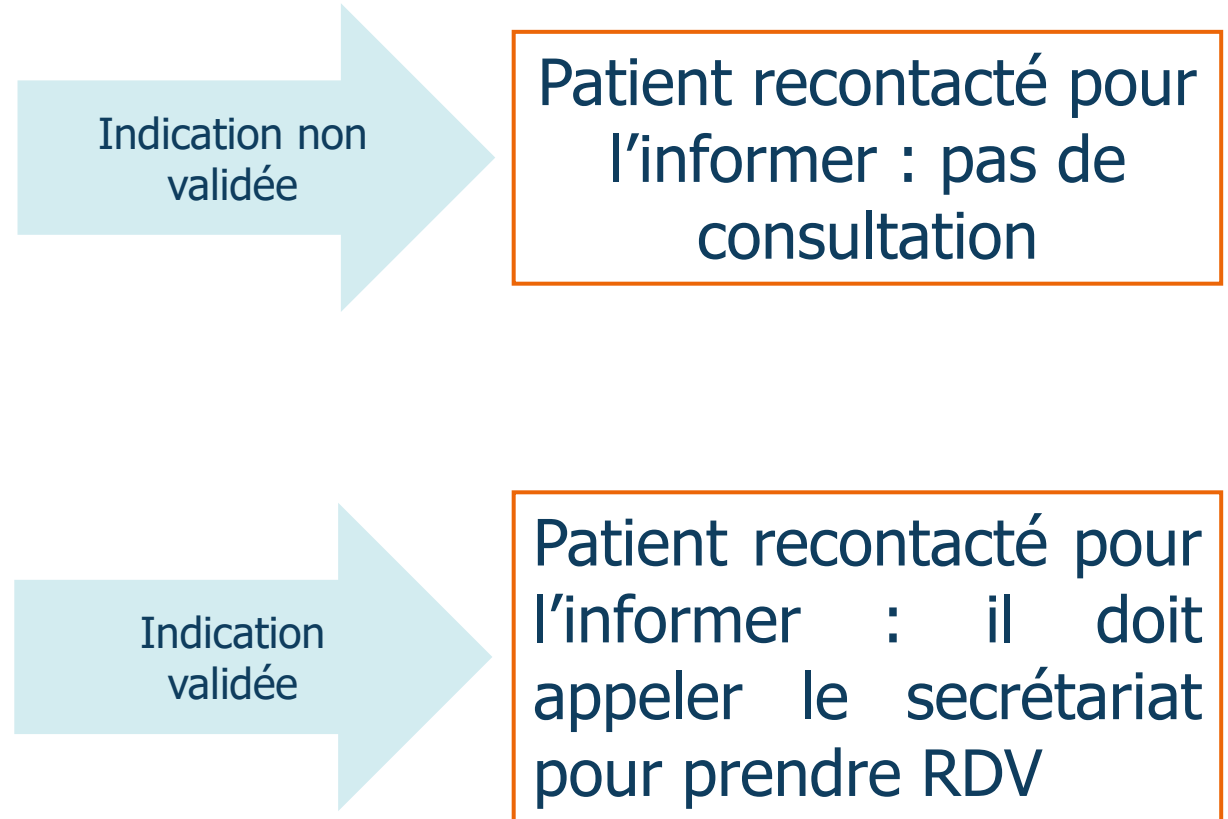
- Oncogénétique clinique :
 - Premières consultations, consultations de rendu et de suivi (cas index et apparentés)
 - Étude des pré-dossiers en amont des consultations
 - Préparation des RCP oncogénétiques
 - Proposition et inclusion dans le PFMG2025 (avec le chargé de parcours génomique)
 - Suivi du dispositif CaPLA
 - Consultations collectives en binôme
- Recherche clinique :
 - Inclusion et suivi dans les protocoles de recherche en oncogénétique



En pratique à Limoges

Notre démarche : avant la consultation

- **Démarche initiée par le patient !**
- 1^{er} contact avec notre secrétariat : remise d'un prédossier à remplir et retourner
- A réception : étude du prédossier pour valider l'indication oncogénétique et le meilleur cas index le cas échéant

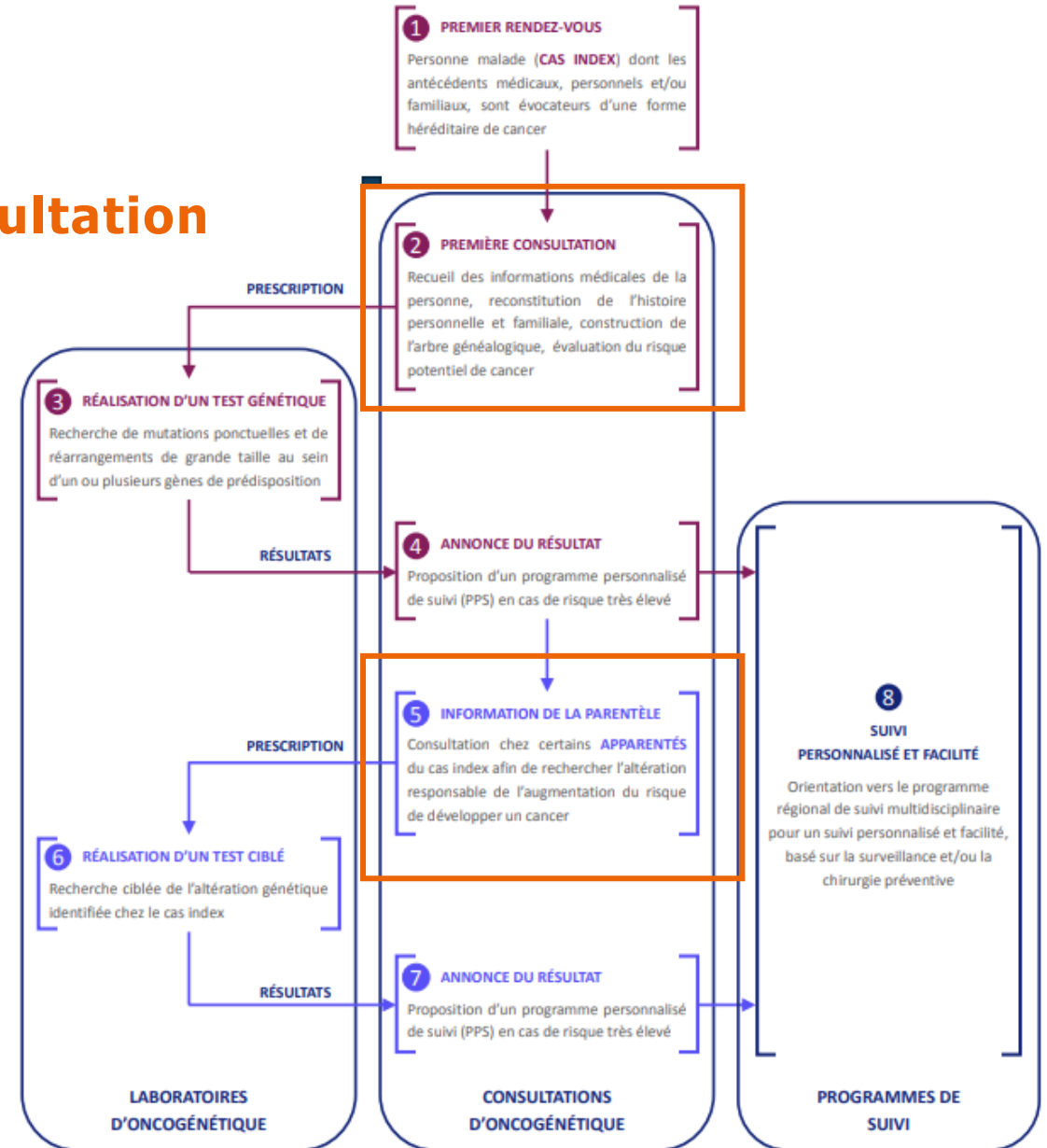




En pratique à Limoges

Notre démarche : la première consultation

- Recueil des antécédents personnels et familiaux
- Explication des prédispositions suspectées (risque, PEC, mode de transmission, ...)
- Temps de réflexion si besoin
- Signature du consentement
- Prélèvement sanguin le plus souvent

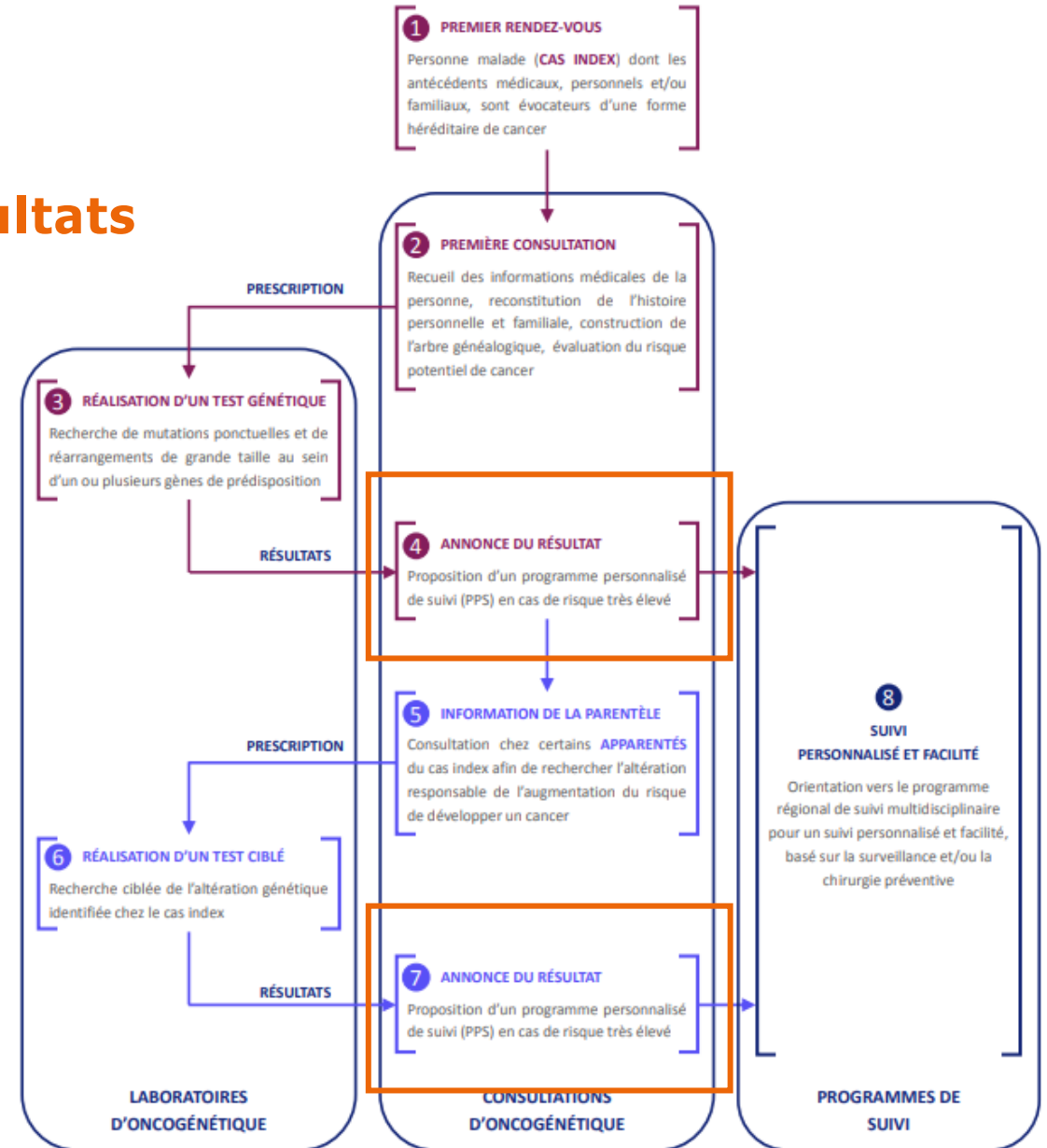




En pratique à Limoges

Notre démarche : le rendu des résultats

- Explication du résultat
 - PEC du patient ?
 - Analyse génétique pour les apparentés?
 - PEC pour les apparentés ?
- Par un oncogénéticien ou la CG, éventuellement avec le psychologue



Source : e-cancer.fr

TEST PRÉSYMPTOMATIQUE

Un test ~~pré-symptomatique~~ permet de déterminer le statut d'un individu indemne de pathologie tumorale vis-à-vis d'une mutation clairement identifiée dans sa famille.

1^{ère} étape : Consultation d'information et d'explication avec l'oncogénéticien ou la conseillère en oncogénétique sur les caractéristiques de cette anomalie. Comment se transmet cette anomalie ? Quelle est la probabilité d'en avoir héritée ? Quels risques cela va-t-il engendrer ? Quelle surveillance va être proposée ?...

2^{ème} étape : Possibilité d'un temps de réflexion avant signature du consentement et réalisation du prélèvement sanguin. Lorsque la décision est prise, un simple appel auprès du secrétariat permet d'organiser et d'engager les investigations.

3^{ème} étape : En moyenne, au bout de 3 à 6 mois, un courrier est adressé vous informant de la disponibilité des résultats et vous faisant une proposition de RDV.

4^{ème} étape : Vous serez reçu(e) par l'oncogénéticien ou la conseillère en oncogénétique, pouvant être accompagnés du psychologue de l'unité.

- si le résultat est négatif : la personne a le même risque de développer un cancer que la population générale.

- si le résultat est positif : la personne a un risque plus élevé que la population générale de développer un cancer. Il lui sera recommandé(e) une surveillance spécifique qui sera mise en place au décours de la consultation.

L'EQUIPE

Dr Laurence VENAT (Responsable de l'unité)

Dr Clémentine PEYRAMAURE

Dr Alexandre PERANI

Assurent des consultations d'oncogénétique ainsi que le suivi des patients porteurs d'une anomalie génétique.

Sébastien TEILLOUT (Psychologue clinicien)

Assure des consultations en binômes avec le médecin et/ou la conseillère en oncogénétique, Assure des consultations psychologiques individuelles et familiales tout au long de la prise en charge oncogénétique, permettant d'apporter une réflexion sur les motivations et les conséquences de la démarche mais aussi du test sur sa vie et celle de sa famille.

Maroussia VANDAME-HESSER (Conseillère en Oncogénétique)

Assure des consultations d'oncogénétique et évalue les dossiers en amont des consultations.

Le Secrétariat

Assure un accueil téléphonique pour les patients et famille désireux d'informations complémentaires sur la démarche oncogénétique

CHU Limoges
Consultation d'Oncogénétique
2 av Martin Luther King
87042 LIMOGES CEDEX

Tél : 05.55.05.60.84 (uniquement les matins)
secretariat.oncogenetique@chu-limoges.fr

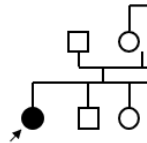


PLAQUETTE D'INFORMATION



Mieux préparer et comprendre ma consultation en oncogénétique

Avant la consultation :



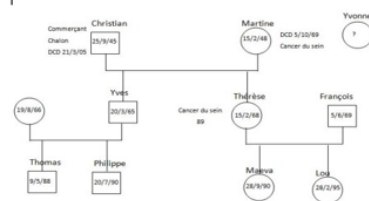
En amont de la consultation, un formulaire d'enquête familiale vous est remis afin de récupérer le plus d'informations possibles. Ce formulaire doit nous être renvoyé le plus tôt possible accompagné des éléments de votre prise en charge. L'enquête va ainsi porter sur l'histoire des cancers des deux branches de votre famille, maternelle et paternelle.

QU'EST CE QU'UN ARBRE GÉNÉALOGIQUE ?

La consultation s'adapte à votre situation : si vous avez déjà développé un cancer, si vous avez un cancer à risque, si vous avez un cancer. Pour la prise en charge s'inscrit dans le parcours.

Au terme de cette enquête, le risque familial peut ainsi être évalué pour déterminer s'il est pertinent ou non de vous proposer une consultation d'oncogénétique.

Si votre consultation s'inscrit dans votre parcours de soins, le formulaire sera à rapporter lors de votre consultation.



Comment se déroule la première consultation ?

La consultation se déroule en plusieurs étapes. Elle débute par un recueil de l'histoire familiale avec la constitution d'un arbre généalogique le plus complet possible grâce aux informations que vous nous aurez transmises.

Si le médecin ou la conseillère en oncogénétique estime que le risque d'altération génétique est suffisant : une recherche de mutation (appelée aussi anomalie génétique) sera initiée.

Dans ce cas, vous recevrez une information sur les caractéristiques de cette prédisposition génétique, sur les moyens de la détecter ainsi que sur les possibilités de prévention et de traitement qui peuvent vous être proposés. Il vous sera également expliqué le mode de transmission de cette prédisposition génétique et les conséquences qu'elle peut avoir sur les autres membres de la famille.

Parfois un temps de réflexion peut être nécessaire avant la signature du consentement et la réalisation du prélèvement sanguin.

Après avoir signé le consentement, l'analyse génétique est réalisée à partir d'une prise de sang (dans la plupart de cas) faite chez le membre de la famille atteint ayant la plus forte probabilité d'être porteur d'une anomalie génétique prédisposant au cancer.



Attention : le temps de l'analyse peut être assez long, de l'ordre de plusieurs mois, parfois plus de six.

LA CONSULTATION DE RENDU DU RÉSULTAT

Une fois les analyses génétiques terminées, vous êtes recontacté(e) pour vous proposer un RDV afin de vous rendre vos résultats.

Vous serez reçu(e) par l'oncogénéticien et/ou la conseillère en oncogénétique pouvant être accompagnés du psychologue de l'unité.

Si aucune variation génétique n'est identifiée dans votre famille, l'analyse est dite négative. Cela signifie que les gènes majeurs connus ne semblent pas être impliqués dans l'histoire personnelle ou familiale. Le médecin vous proposera alors une surveillance médicale adaptée ainsi qu'aux apparentés selon l'histoire familiale.

Si une variation génétique est identifiée dans votre famille, le résultat est dit positif : elle est donc responsable d'une augmentation du risque de développer un cancer dans la famille. Des mesures de prévention et de surveillance vous seront alors proposées. Un suivi très régulier sera préconisé pour un dépistage du cancer le plus précoce possible. Des chirurgies prophylactiques peuvent également être recommandées dans certains cas. Cette anomalie génétique se transmettant de génération en génération, il pourra être proposé à vos proches de réaliser un test pour déterminer s'ils sont porteurs ou non de cette même anomalie génétique. Dans ce cas, ils leurs sera proposé un test dit ~~pré-symptomatique~~ qu'ils seront libres d'accepter ou de refuser.



En pratique à Limoges

Entretiens collectifs

- Nouveaux
- En binôme Dr VENAT et CG
- 1 fois par mois
- Groupe de 5 patientes maximum
- Indications théranostiques
- Cancer du sein
- Alternance « groupe précoce » et « groupe avancé »





Organisation de l'oncogénétique

En France

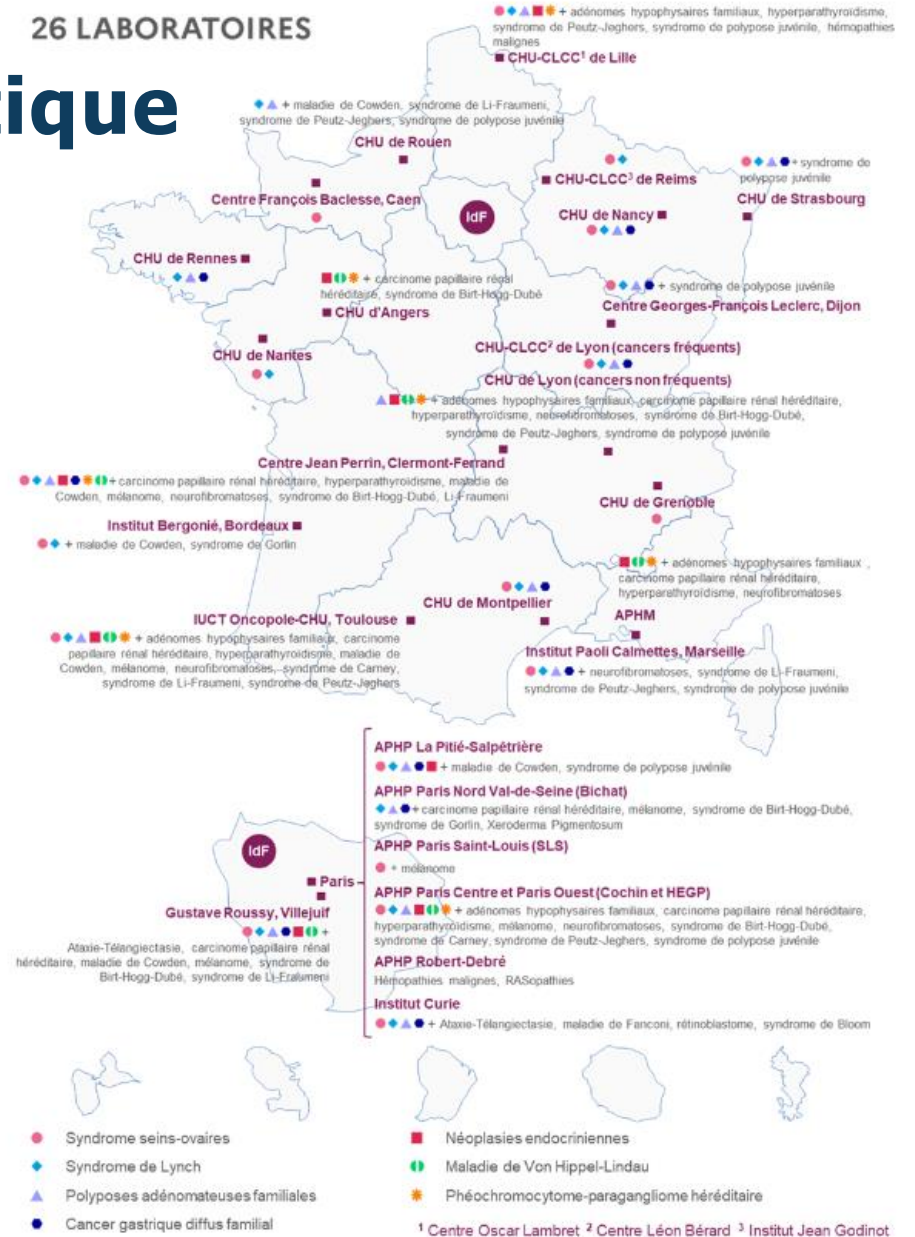


146 SITES DE CONSULTATION

Rapport de l'INCa oncogénétique en 2020

Depuis mars 2022 : laboratoire de Limoges

26 LABORATOIRES



¹ Centre Oscar Lambert ² Centre Léon Bérard ³ Institut Jean Godinot

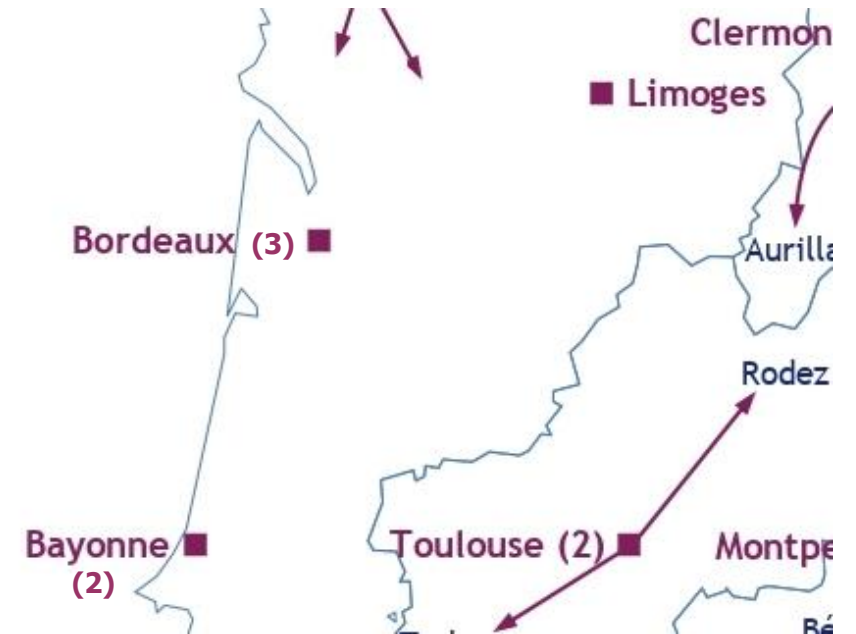


Organisation de l'oncogénétique

Les autres équipes du réseau CaPLA

- Institut Bergonié (Bordeaux)
- CHU de Bordeaux
- Polyclinique Bordeaux Nord
Aquitaine
- CH de la Côte Basque
(Bayonne)

+ Clinique Belaharra (Bayonne) hors réseau CaPLA



Sources : e-cancer.fr et onco-nouvelle-aquitaine.fr



Secrétariat :

05.55.05.60.84 (du lundi au vendredi, de 9h à 12h)
seconcogen@chu-limoges.fr

Conseillère en génétique :

05.55.05.88.72
maroussia.vandame-hesser@chu-limoges.fr

Consultation d'oncogénétique

CHU Dupuytren 1

2, avenue Martin Luther King

87042 Limoges Cedex

**Coordonnées
de la
consultation**

