

CONSEILLER EN GENETIQUE : METIER et NOUVELLES MISSIONS

Jeudi 06 Avril 2023

Espace Beaulieu - Bordeaux

Virginie DORIAN, CHU de Bordeaux

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



CONSEILLER EN GENETIQUE

Fiche métier

Code métier 05M20

- Conseiller les patients ou leurs familles, concernés par une affection génétique, qu'ils en soient atteints ou susceptibles de l'être ou de la transmettre
- Leur apporter les informations appropriées pour leur permettre de prendre des décisions éclairées et les accompagner tout au long de leur parcours en assurant leur suivi médico-social et psychologique
- Exercer sous la responsabilité d'un médecin généticien et sur prescription médicale



CONSEILLER EN GENETIQUE

Formation

- En France, depuis 2004/2005:
 - **Master** Spécialité **CONSEIL GENETIQUE ET MEDECINE PREDICTIVE**, Université Aix-Marseille, Hôpital de la TIMONE
- Depuis Septembre 2022, 2 nouvelles offres de formation Master
 - Université de Lyon 1 (Lyon, Grenoble, Clermont-Ferrand, St-Etienne)
 - Université Paris Cité
- Autorisation d'exercice délivrée par le Préfet de Région



CONSEILLER EN GENETIQUE

Association Française des Conseillers en Génétique



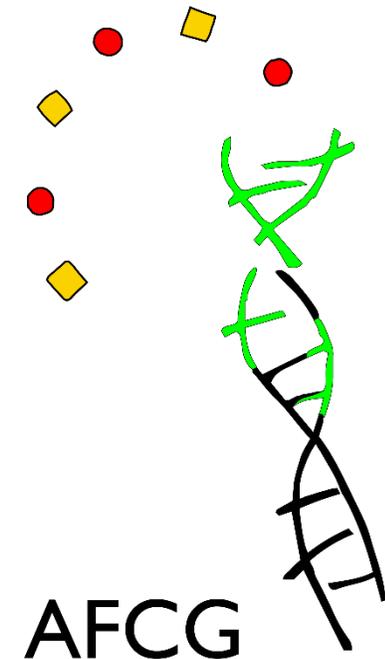
[ACCUEIL](#) [AFCG](#) [NEWSLETTER](#) [CONTACT](#)



BIENVENUE

L'association française des conseillers en génétique Créée en mai 2005. Elle a pour but de promouvoir le nouveau métier de conseiller en génétique et d'informer ses membres de l'évolution de la profession

[Contactez-nous](#)



Association Française des Conseillers en Génétique

BIENVENUE SUR LE SITE DE L'AFCG

Environ 200 CG en poste en France



CONSEILLER EN GENETIQUE

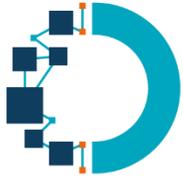
Domaines d'exercice



Services de Génétique médicale – Oncogénétique
Neurogénétique – Cardiogénétique – Ophtalmogénétique ...

Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

→ **sous la responsabilité d'un médecin qualifié en Génétique**



CONSEILLER EN GENETIQUE

Loi n°2004-806 du 9 Août 2004

*Art. L. 1132-1. - 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° **A 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 à des fins médicales défini à l'article L. 1131-1, ou d'une analyse aux fins du diagnostic prénatal défini à l'article L. 2131-1 ;***

*« 2° **A 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 à des fins médicales ou des activités de diagnostic prénatal, ainsi que dans les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal. »***



CONSEILLER EN GENETIQUE

Décret n°2022-1488 du 29 Novembre 2022

Art. R. 1132-5-1.-Le conseiller en génétique peut, dans les cas définis par le protocole d'organisation prévu à l'article R. 1132-5-2 :
« 1° *Prescrire les examens de biologie médicale* mentionnés à l'article R. 1131-2 ainsi qu'au 3° du I et aux 1° et 2° du II de l'article R. 2131-1, *délivrer les informations dues à la personne concernée au titre de cette prescription, recueillir son consentement à la réalisation de l'examen* et, s'il y a lieu, établir le document écrit mentionné à l'article L. 1131-1 et constater la volonté de la personne d'être tenue dans l'ignorance des résultats, selon les modalités prévues par les dispositions applicables à chaque catégorie d'examen. La consultation avec le conseiller en génétique se substitue, le cas échéant, aux consultations médicales prévues aux articles L. 2131-1, R. 1131-5 et R. 2131-2 ;
« 2° *Procéder à la communication des résultats des examens* mentionnés au 1°



CONSEILLER EN GENETIQUE

Missions: Consultations

▪ 1) « Recherche première »

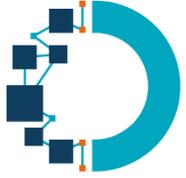
Patient ayant un antécédent tumoral

Exemples:

- *Patiente ayant présenté un cancer du sein à 42 ans et dont la tante paternelle a présenté un cancer ovarien à 60 ans*
- *Patient ayant présenté un cancer colorectal à 52 ans, de type MSI avec perte d'expression MLH1/PMS2*

Si critères d'analyse:

→ Panel de gènes impliqués dans la prédisposition héréditaire au cancer suspectée



CONSEILLER EN GENETIQUE

Missions: Consultations

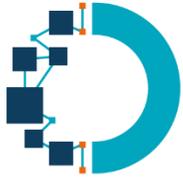
▪ 2) « Test génétique ciblé »

Personne asymptomatique, dont un apparenté est porteur d'un variant pathogène, impliqué dans une prédisposition héréditaire au cancer

Exemple:

- *Patient de 40 ans, dont la mère est porteuse d'un variant pathogène du gène BRCA1*
- *Enfant de 12 ans, dont le père présente une polypose adénomateuse familiale en lien avec un variant pathogène du gène APC*

DIAGNOSTIC PRESYMPTOMATIQUE → Analyse ciblée du gène



CONSEILLER EN GENETIQUE

Missions: Consultations

▪ 2) « Test génétique ciblé »

DIAGNOSTIC PRESYMPTOMATIQUE

Encadrement légal : « équipes pluridisciplinaires déclarées » au ministère de la santé, avec un **protocole type** de prise en charge

A partir de 18 ans, interdit chez le mineur, sauf si « mesures préventives ou curatives immédiates »

Consultation d'information auprès du médecin généticien ou conseiller en génétique

Entretien avec un psychologue

Délai de réflexion proposé

Prélèvements (2 déterminations)



CONSEILLER EN GENETIQUE

Missions: Consultations

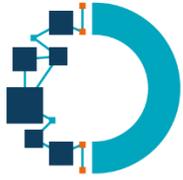
▪ **3) Théranostique:**

Indication d'analyse à visée thérapeutique

Exemple: inhibiteurs de PARP

Consultation de groupe à l'Institut Bergonié :

- 10 patients maximum
- Binôme Médecin / Conseiller en Génétique
- Présentation générale,
- Puis Consultation individuelle

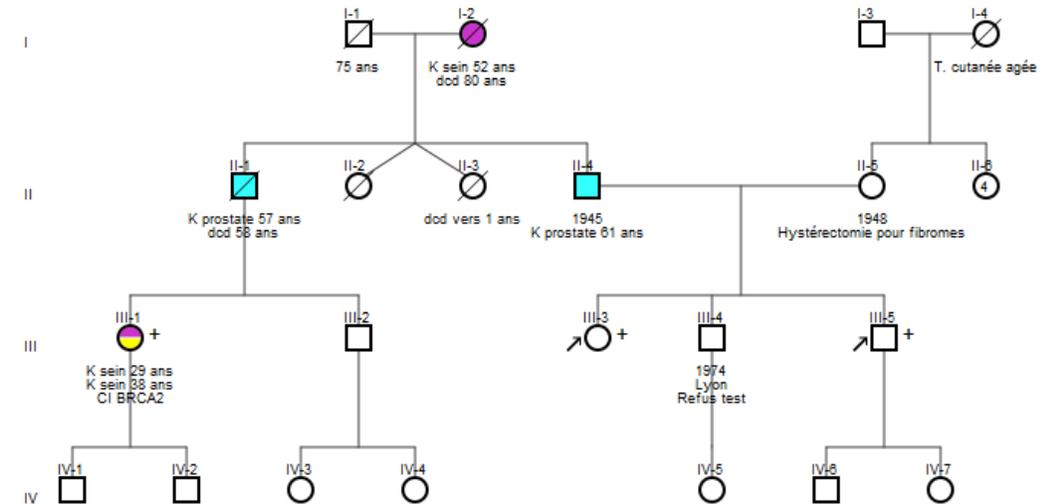


CONSEILLER EN GENETIQUE

Déroulement de la consultation

- Durée de 30 à 60 min.
- Recueil des antécédents médicaux du patient
- Recueil des antécédents familiaux :

ARBRE GENEALOGIQUE





CONSEILLER EN GENETIQUE

Déroulement de la consultation

- Explications sur la prédisposition héréditaire au cancer
- Mode de transmission
- **CONSENTEMENT (arrêté du 27 Mai 2013)**
 - Les caractéristiques de la maladie
 - Les mesures de prévention et/ou de soins
 - Les limites des examens génétiques
 - **Le risque d'identification de caractéristiques génétiques sans lien direct avec la prescription**
 - La liberté et le droit de recourir ou non à l'examen et d'en connaître ou non les résultats
 - Les modalités de communication du résultat
 - **Les conséquences familiales du résultat**



CONSEILLER EN GENETIQUE

Déroulement de la consultation

■ CONSENTEMENT (arrêté du 27 Mai 2013)

- Le risque d'identification de caractéristiques génétiques sans lien direct avec la prescription

Panel « sein »: gènes *BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, CDH1, TP53*

AKT1, APC, ATM, BAP1, BMPR1A, CDKN2A, CHEK2, DICER1, ELP1, EPCAM, GREM1, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, PIK3R2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTCH1, RAD51C, RAD51D, RNF43, SMAD4, STK11, SMARCA4, SMARCB1, SUFU

« Mutation incidente »



CONSEILLER EN GENETIQUE

Déroulement de la consultation

■ CONSENTEMENT (arrêté du 27 Mai 2013)

■ Les conséquences familiales du résultat

→ **Loi d'information à la parentèle: Décret n°2013-527 du 20 juin 2013**

Madame, Monsieur,

En ma qualité de médecin, j'ai été amené(e) à prendre en charge un membre de votre famille.

Les examens effectués sur cette personne ont mis en évidence une anomalie génétique d'origine familiale qui peut faire l'objet de mesures de prévention ou de soins. Appartenant à la même famille, il est possible que vous soyez également concerné(e) par cette anomalie de façon directe ou indirecte. Cela ne signifie, ni que vous êtes vous-même porteur de cette anomalie ni, si tel était le cas, que vous êtes ou serez atteint d'une maladie.

Tenu au respect de la loi, je ne peux vous révéler ni l'identité de cette personne ni l'anomalie génétique concernée.

En revanche, il est de mon devoir de vous inviter à consulter un médecin généticien qui sera à même de vous donner plus de précisions et de vous proposer les examens qu'il jugera utiles. Ce médecin pourra prendre contact avec moi pour obtenir plus d'informations (1). A titre indicatif, je vous transmets les coordonnées des consultations de génétique les plus proches de votre domicile. Vous pouvez également consulter un autre médecin de votre choix.

Je comprends que ce courrier puisse vous surprendre. D'autres membres de votre famille ont probablement reçu le même courrier. Certains en parleront et d'autres préféreront se taire. Il est souhaitable de respecter les choix de chacun. Vous pourrez évoquer également ces aspects avec le médecin généticien que vous consulterez.

Bien entendu, vous restez totalement libre de donner suite ou non à ce courrier.

Je vous prie d'agréer, Madame, Monsieur, l'expression de ma considération distinguée.

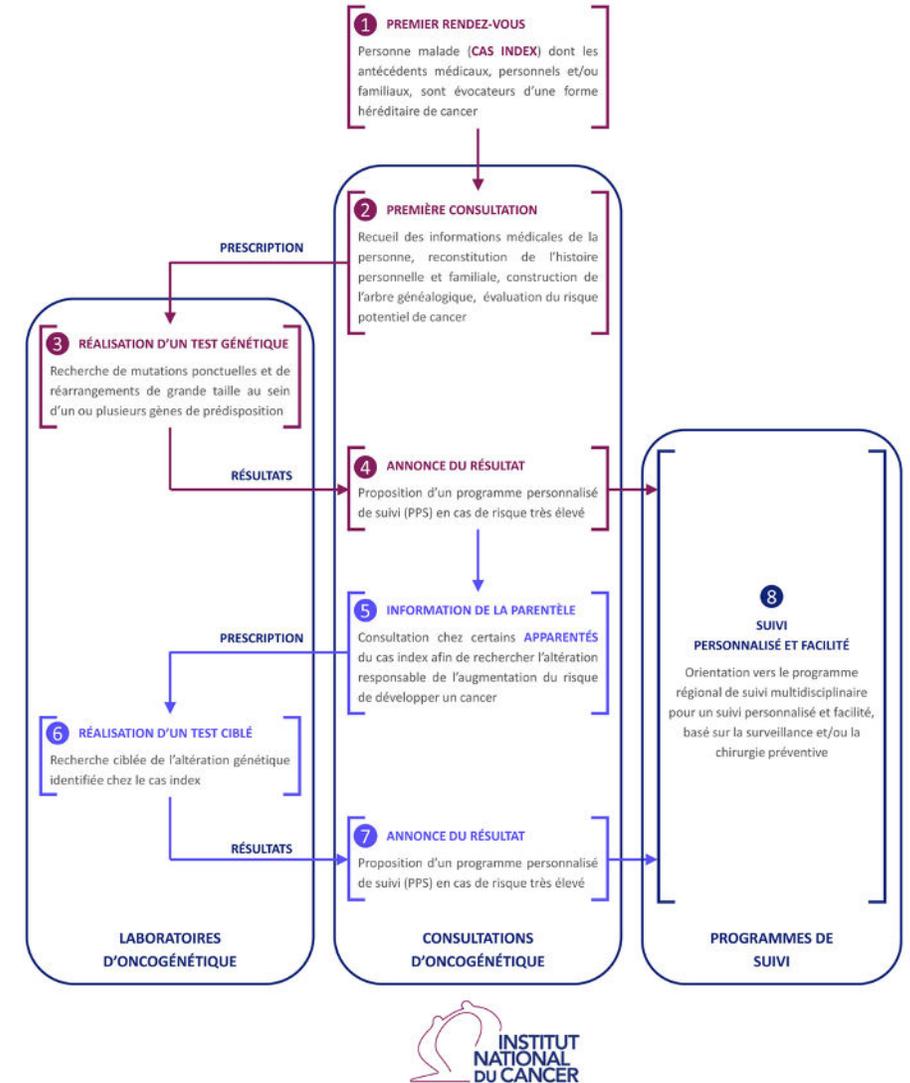


CONSEILLER EN GENETIQUE

Autres type de consultations

- Consultations de **RENDU RESULTAT**
- Consultation de **SUIVI**
- Consultation dans le cadre d'un projet parental (DPN/DPI)

- **Téléconsultations**





CONSEILLER EN GENETIQUE

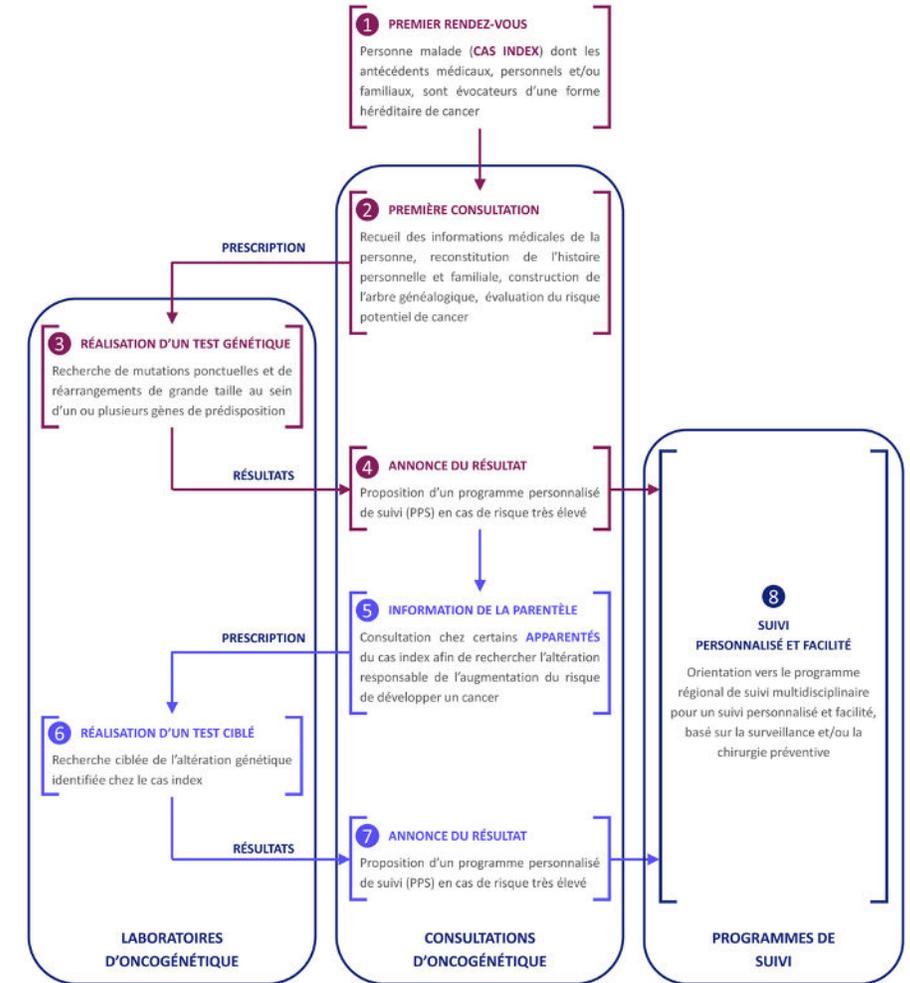
Autres type de consultations

▪ Demande de consultation:

Exemple: patiente de 31 ans, dont la mère est décédée à 34 ans de l'évolution d'un cancer du sein

- ~~1) Recherche première~~
- ~~2) Test génétique ciblé~~
- ~~3) Théranostique~~
- 4) Avis**

Exemple: Consultations CEFERCA
CHU Bordeaux





CONSEILLER EN GENETIQUE

Autres Missions:

< CONSULTATION >

- Documenter le dossier du patient et de ses apparentés (autorisations d'accès au dossier médical)
- Présentation de dossiers en RCP Oncogénétique: à orientation sénologique/digestive (validations des recommandations de surveillance)
- Calculs de risque (CanRisk)
- Inclusion dans le dispositif CaPLA, Retour sur les examens de suivi
- Echange avec les laboratoires
- Echange avec les autres équipes de consultations



CONSEILLER EN GENETIQUE

Consultations en Nouvelle-Aquitaine

* NIORT

Cs délocalisées:

Angoulême, Saintes, La Rochelle

* POITIERS

* LIMOGES

*** BORDEAUX:

- CHU

- Institut Bergonié

- Polyclinique Bordeaux Nord

** BAYONNE:

- CH

- Clinique Belharra

Dispositifs de suivi:

PHARE GRAND OUEST

Bretagne – Centre – Pays
de la Loire – Poitou-Charentes

CaPLA

Cancer Prédisposition
Limousin Aquitaine





CONSEILLER EN GENETIQUE

Composition des équipes

Consultation	Médecins	Conseillères en Génétique
CHU Bordeaux	Dr J. TINAT Dr H. MARGOT	V. DORIAN
Institut Bergonié	Dr V. BUBIEN Dr A. BENSEN	E. JOLLY A. BABIN A. DUPRE
CHU Limoges	Dr L. VENAT C. PEYRAMAURE A. PERANI	M. VANDAME-HESSER
CH Bayonne	Dr S. GIRAUD	A. DENISE
Bordeaux Nord	Dr A. PAUTE, Dr F. MALLEMOUCHE	C. GAUDEBOUT

- + Psychologue
- + AMA
- + Infirmier

Délai de rendez-vous :

- Cas index
- Apparenté
- Urgence
- Rendu de résultat



CONSEILLER EN GENETIQUE

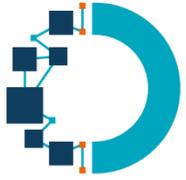
Nouvelles missions

- Assistant de prescription

	Assistant(e) de prescription maladies rares	
		Page : 2/3

Activités du poste :

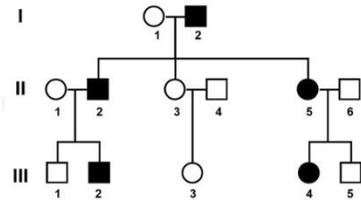
- Assistance aux cliniciens des Centres de Référence et Centres de Compétence Maladies rares du CHU de LIMOGES et du CHU DE POITIERS, destinée à faciliter le processus de prescription de séquençages du génome réalisés sur les plateformes de séquençage à très haut débit du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG) dans le cadre des pré-indications maladies rares définies, et à assurer la traçabilité des patients concernés :
 - o Préparation des dossiers pour présentation aux Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) génomique maladies rares, avec notamment remplissage des fiches de RCP et du bilan de suivi des pré-indications ;
 - o Participation aux RCP génomique maladies rares avec rédaction des comptes rendus de RCP
 - o Saisie des dossiers de patients maladies rares dans les outils de e-prescription en ligne (HYGEN pour la plateforme AURAGEN) ;
 - o Aide à la création des comptes prescripteurs dans les outils de e-prescription en ligne pour les cliniciens des Centres de Référence et Centres des Compétence Maladies rares ;
 - o Formation des cliniciens prescripteurs aux outils d'e-prescription en ligne (HYGEN pour la plateforme AURAGEN) ;
 - o Saisie des indicateurs individuels (par patient) d'évaluation médico-économique des pré-indications dans l'outil dédié ;
 - o Consultations autonomes pour le recueil du consentement éclairé écrit dédié au séquençage du génome (information sur les difficultés d'interprétation, limites.. .), sous la responsabilité d'un médecin généticien ;
- Collaboration avec les filières de santé maladies rares, les centres de référence et de compétence des maladies rares et les équipes d'AURAGEN pour faciliter les circuits et les modalités de prescriptions concernées.



CONSEILLER EN GENETIQUE

CONCLUSION

- Les missions des conseillers en Génétique sont diverses et variées.
- L'organisation peut être différente en fonction des services,



MAIS TOUJOURS, selon les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales.

