



ACTUALITÉS

Découvrir le métier du conseiller génétique :

Le conseiller en génétique – Soizic LEBRUN



Quelques précisions sur une profession paramédicale, encore peu connue aujourd'hui : le métier de conseiller en génétique. Cette profession a été créée en 2004 par le Professeur Jean-François Mattéi, afin de soulager les services de génétique face à un nombre important de demandes de consultation, suite à l'avancée des connaissances dans le domaine et l'évolution des techniques d'analyses en cytogénétique et génétique moléculaire. Le diplôme permettant l'exercice de ce métier est un master professionnel de Conseil Génétique et Médecine Prédictive ouvert à des étudiants de licence de biologie, de médecine ou bien des professionnels de santé (sage-femme, technicien de laboratoire, infirmier). Le conseiller en génétique travaille en milieu hospitalier, dans des centres de maladies rares, des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal ou des centres de lutte contre le cancer.

Le conseiller en génétique, sous la responsabilité du médecin généticien, reçoit en consultation des familles, dans lesquelles une pathologie génétique a été identifiée (chromosomique ou génique). Son rôle est d'informer les patients sur les aspects génétiques, les signes cliniques et la prise en charge de la maladie familiale. Il calcule le risque qu'un individu soit lui-même atteint d'une pathologie génétique ou qu'il la transmette à sa descendance, en se basant sur l'arbre généalogique et le mode de transmission de la maladie. Le conseiller en génétique assure également la liaison entre les patients et les différents professionnels de santé et les oriente si nécessaire vers les associations de patients.

La nouvelle loi de Bioéthique permet aujourd'hui aux conseillers en génétique de prescrire des examens de génétique et de rendre les résultats de ces examens aux patients, en accord avec le médecin généticien, ce qui n'était pas le cas avant.

Plusieurs missions sont dédiées au conseiller en génétique, avec notamment :

- le diagnostic présymptomatique d'une maladie génétique familiale à des fins de conseil génétique, dont la complexité est la possibilité de déterminer si un individu développera ou non une maladie génétique au cours de sa vie, sans toutefois pouvoir déterminer l'âge de début des symptômes, la sévérité de la pathologie et son évolution.

- le calcul de risque qu'un couple transmette une pathologie dans sa descendance et le diagnostic prénatal afin de rechercher une pathologie génétique chez l'enfant à naître. C'est notamment le cas de maladies de transmission autosomique récessives telles que la mucoviscidose ou la drépanocytose, ou des anomalies chromosomiques équilibrées comme une translocation réciproque entre deux paires chromosomiques chez un parent.
- l'étude de ségrégation chez des apparentés atteints d'un individu atteint afin d'aider à l'interprétation des variants identifiés chez le cas index. Dans les maladies cardiaques héréditaires, de nombreuses variations génétiques sont identifiées, mais nécessitent une étude de ségrégation, afin de montrer le lien entre les individus porteurs de la variation et le développement de la maladie cardiaque.

Le conseiller en génétique est donc un acteur important des services de génétique, notamment avec l'évolution des techniques d'analyses génétiques, telles que l'exome prénatal (étude des séquences codantes de l'ADN) ou le génome (étude de la totalité de l'ADN), qui entraîne une augmentation importante de la demande de consultation de génétique.

MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE



Aide au remplissage du dossier MDPH

13 Décembre 2022

WEBINAIRE ORGANISÉ PAR :
LA PLATEFORME EXPERTISE MALADIES RARES CENTRE VAL DE LOIRE
EN COLLABORATION AVEC LA MAISON DÉPARTEMENTALE DES PERSONNES HANDICAPÉES DE L'INDRE ET LOIRE

MDPH 37 - VINDOUMRÉAUX / REMBOUL - LESLIGNERAY

Le Webinaire « Aide au remplissage du dossier MDPH » a connu un franc succès le 13 décembre.

90 personnes ont assisté à cet événement.

Ce webinaire a été organisé par la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire en collaboration avec la Maison Départementale des Personnes Handicapées de l'Indre et Loire.

Ce webinaire est disponible en replay sur la chaîne YouTube :

<https://youtu.be/UvniaAJtwTg>

L'assistante sociale coordinatrice est à disposition des personnes atteintes de maladies rares et de leur famille pour répondre aux difficultés qu'ils rencontrent notamment dans l'accès aux droits.

Pour rappel un questionnaire des besoins médico-sociaux est à disposition des centres pour faire le lien avec leurs patients.

Pour la contacter : Leslie DAVEAU
L.daveau@chu-tours.fr ou 02.47.47.74.97 (présence les mardis et vendredis)

POINT RECHERCHE CLINIQUE :

Le Protocole National Multicentrique « TOPICAL » lauréat de à l'appel d'offre « Soutien à la recherche sur les maladies rares » de la Fondation Groupama

Les malformations lymphatiques cutanées sont des maladies congénitales rares, orphelines. Elles sont très gênantes, altérant considérablement la qualité de vie des personnes atteintes, et ont tendance à s'aggraver avec le temps. Il n'existe pas de traitement simple actuellement pour ces lésions, les différentes options étant : la sclérose, les lasers, la chirurgie, qui toutes sont invasives et d'efficacité transitoire.

L'objectif de cette étude est d'évaluer, chez les patients enfants et adultes atteints, l'efficacité et la tolérance d'un traitement non invasif, le sirolimus 0,1% en crème, qui pourrait être une solution nouvelle et révolutionnaire.

Ce protocole a reçu un financement national par l'appel d'offre PHRC-N (Programme Hospitalier de Recherche Clinique – National) en 2017.

Le soutien financier de la Fondation Groupama permettra d'allonger le suivi des patients inclus dans l'étude et d'évaluer à moyen terme l'efficacité, la tolérance et l'acceptabilité de ce traitement.

Félicitations à l'équipe de recherche du CRCMR Maladies Rares de la Peau et des Muqueuses d'origine génétiques (MAGEC) du CHRU de Tours.

RECETTE DE NOËL (Nutricia®) proposée par une de nos diététiciennes maladies rares (Nathalie TRESSEL)

Vous pouvez remplacer la farine hypoprotidique par la farine de blé.

Biscuits de Noël aux épices

10 bonhommes · Moyen · Préparation 20 mn · Cuisson 25 mn



Ingédients

- ✓ 100 g de beurre ou de margarine dure
- ✓ 50 g de sucre roux
- ✓ 150 g de Farine Loprofin et un peu plus pour finir le plan de travail
- ✓ 1 c. à soupe de sirop de sucre roux
- ✓ 1 c. à café de gingembre moulu

Pour le glaçage à l'eau :

- ✓ 100 g de sucre glace
- ✓ 1 c. à soupe d'eau
- ✓ colorant (facultatif)

Préparation

Préchauffer le four à 150°C. Mettre le beurre et le sucre dans un bol mélangeur et battre énergiquement. Incorporer la Farine Loprofin, le sirop de sucre roux et le gingembre pour former une pâte malléable (si nécessaire, ajouter une petite quantité d'eau).

Transférer la pâte sur une surface légèrement farinée et pétrir pendant 30 secondes environ. Étaler la pâte jusqu'à 1/2 cm d'épaisseur et créer une dizaine de silhouettes à l'aide d'un emporte-pièce en forme de bonhomme (utiliser les chutes de pâte après les avoir pétries légèrement et aplaties de nouveau au rouleau à pâtisserie).

Transférer sur une plaque de cuisson et faire cuire pendant 20-25 minutes ou jusqu'à ce que la pâte soit légèrement dorée. Retirer soigneusement les gâteaux en pan d'épices de la plaque et laisser refroidir complètement sur une grille.

Pour faire le glaçage à l'eau, tamiser le sucre glace dans un saladier et incorporer progressivement suffisamment d'eau pour obtenir une consistance moelleuse et légèrement épaisse. Il est possible de séparer le glaçage dans plusieurs bols et d'ajouter différents colorants. Une fois le pain d'épices refroidi, décorer avec le glaçage à l'eau.

Point	Maladie	SP	PHC	VAL	MEI	ISU	ITS	ITS
1991 kcal		0,11 g	5 mg	6 mg	2 mg	9 mg	7 mg	4 mg
	Maladie de Hunter	Maladie de Hunter	Maladie de Hunter	Maladie de Hunter	Maladie de Hunter	Maladie de Hunter	Maladie de Hunter	Maladie de Hunter

DATES IMPORTANTES :

- **27 janvier 2023 à 13h**
« E-café Maladies Rares » Eure et Loir
- **30 janvier 2023**
COPIL PEMR CVL
- **28 février 2023**
Journée Internationale des Maladies Rares

BONNES FETES DE FIN D'ANNEE à TOUS

UN PROJET ?

Contactez la plateforme :

✉ maladies.rares.cvl@chu-tours.fr

☎ 02 18 37 08 06

