

Centre de Génétique Humaine

WMDS 2259

Yves Sznajer

Bienvenue

07 avril 2026

Intitulé du Cours	Professeur	Date Q3 2026
Génétique médicale - Organisation de la génétique médicale en Belgique Concepts fondamentaux - Spécificité de la consultation génétique : du diagnostic au conseil génétique : anamnèse personnelle et familiale, arbre généalogique, symboles, prescription d'un test génétique, consentement Éclairé; Nomenclature INAMI incluant la prescription d'un test génétique	Yves Sznajer	07/04
Modes de transmission : AD, AR, X-lié, non mendéliens (mitochondrial, mécanismes épigénétiques incluant l'empreinte génomique, expansion de triplets, multifactorielle); Pénétrance et expressivité des maladies génétiques; Principales techniques génétiques et leurs indications et limites : caryotype conventionnel, moléculaire, FISH /Interprétation des résultats des analyses de cytogénétiques	Anne De Leener	14/04
Diagnostic anténatal Principes éthiques	Yves Sznajer	21/04
Oncogénétique; mosaïcisme et Prescription en oncogénétique	Anne De Leener	28/04
Techniques de biologie moléculaire, Séquençage Sanger, NGS panel/exome /génome; Interprétation des résultats des analyses cytogénétiques moléculaire et de génétique moléculaire : Connaitre les types de variants, leur classification ; différencier variant germlinal et variant en mosaïque : classification ACMG, outils bioinformatiques, bases de données CLINVAR, GnomAD, Decipher - Différencier variant germlinal et variant en mosaïque à travers les malformations vasculaires; Bases de données	Nicole Revencu	05/05
Maladies génétiques fréquentes: du dépistage néonatal au dépistage de la population générale, éthique et dépistages présymptomatiques : CFTR, Drépanocytose (thalassémies), X fragile (et maladies à triplet), hémochromatose, hypercholestérolémie. DPI, préconceptionnel (BeGECS) Maladie rare : définition, plan maladies rares, errance diagnostique, progrès	Nicole Revencu, Anne De Leener	12/05

...Chapitres non couverts

- études d'association 'Genome Wide Association Study -'GWAS'
- pharmacogénétique
- structure, rôles et fonction des microRNA
- définition et connaissances des région de 'désert génique'
- génétique des populations; isolats

Pré ambule

Enseigner - Transmettre

- Acquisition des connaissances

connaître et comprendre davantage pour

mieux diagnostiquer, mieux soigner, mieux accompagner

...éveiller la curiosité, l'envie de découvrir (faire) progresser

réussir les tests d'évaluation

*« Toute la suite des hommes pendant le cours de tant de siècles
doit être considérée comme un même homme qui subsiste toujours et qui
apprend continuellement »*

B. Pascal Préface pour le Traité du vide 1663

Introduction du cursus médical

Extrait des fonctions du médecin

Master en sciences médicales conduit à former un médecin
apte à acquérir une expertise particulière dans le dépistage, le diagnostic
et le traitement des affections

Interfaces médecin - Généticien

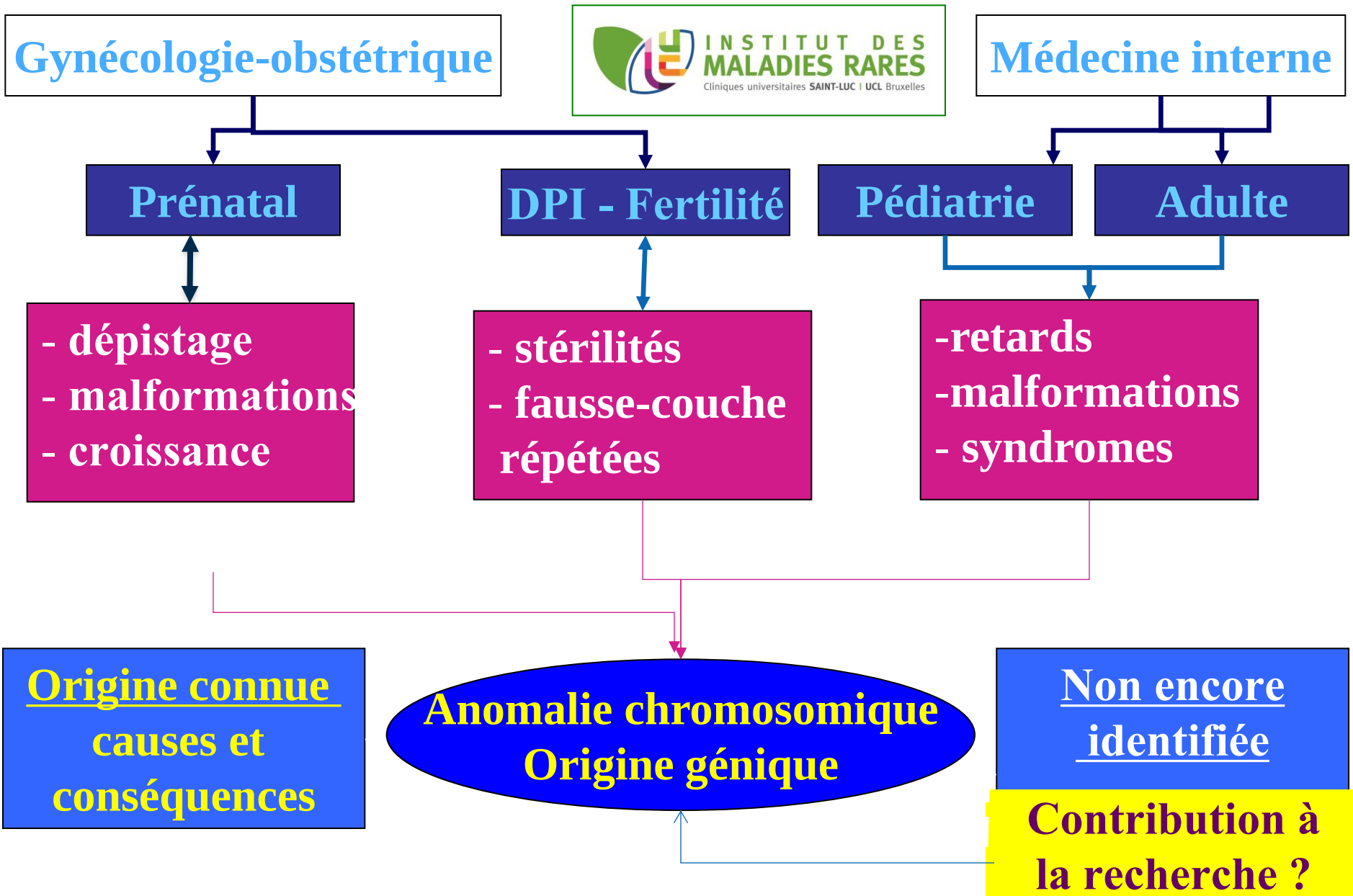
responsabilités d'assumer les progrès physiques, mentaux
et émotionnels jusqu'à maturité en intégrant le bien-être
social et environnemental des enfants et de leur famille
en connaissant les processus biologiques organiques et
systémiques sous-jacents

Objectifs : mises en commun et communications des connaissances et
compréhensions réciproques pour intégrer les processus biologiques
organiques et systémiques sous-jacents dans l'intérêt des enfants et des
familles'

Méthodes diagnostiques en fonction de l'âge (pré - /post natal)

- Connaissances embryologiques
- Approche clinique spécifique: 'syndromologie' - 'dysmorphologie'
- Connaissances cytogénétiques: science de la génétique qui étudie les chromosomes
- Connaissances de la biologie cellulaire, voies de signalisation
- Connaissances génomiques: science de la génétique étudiant les gènes (génétique moléculaire) - structure, composition, expression dérivant ainsi leur implication dans la survenue de maladies
- - Modèles Animaux
 - Génétiques des Populations

Champs d'application de la Génétique médicale



Organisation de la génétique en Belgique

Structures - Institutions

- Niveaux d'autorité

Faîtière: Ministère de la Santé Publique

ayant dans ses attributions l'art de guérir

Compétence Fédérale (nationale)

Reconnaissance des **8 Centres de génétique agréés**
(habilité à réaliser des analyses génétiques dans un cadre
diagnostic

Couverture par le système de Santé – Remboursement
INAMI/mutuelle

- UZ Leuven
- UZ Brussel
- UZ Gent
- UZ Antwerpen
- ULB
- ULiège
- IPG
- UCLouvain

Organisation de la génétique en Belgique

Structures - Institutions

- **Ministère de la Santé Publique**

- Représentants de l'INAMI au sein d'un Comité d'accord de la Génétique

Autorité Compétente: Collège national de génétique

autorité nationale définissant la pratique de la génétique médicale

- organe coordonnateur et régulateur des activités de génétique
- responsabilités diagnostiques, stratégiques et financières
- composition

chef de service des 8 centres - 1 membre suppléant
/centre

Lien

<https://www.college-genetics.be/fr/>

Sélection



[🏠](#) [Guidelines](#) [Missions](#) **Législation** [Composition](#) [Actualités](#) [Plan Maladies Rares](#) [Pour les professionnels](#) [Pour les patients](#)

Législation

Home / Législation

Arrêté royal du 8 augustus 2014 fixant la creation du collège de génétique humaine et maladies rares

→

Arrêté ministériel du 26 novembre 2012 portant nomination des premiers membres du Collège de génétique

→

Arrêté royal du 15 février 1999 relatif à l'évaluation qualitative de l'activité médicale dans les hôpitaux

→

Arrêté royal du 31 mai 2017 reconnaissant la spécialisation de génétique clinique

→

Structures du Service Public Fédéral de la Santé

→

Arrêté royal du 14 décembre 1987 fixant les normes auxquelles les centres de génétique doivent répondre

→

Convention Conseil génétique

→

Article 33 de la nomenclature INAMI régissant les remboursements des tests génétiques

→

Article 33 bis de la nomenclature INAMI régissant les remboursements des tests de biologie moléculaire sur du matériel génétique humain pour des affections acquises

→

«Limitative List»: liste reprenant tous les tests génétiques remboursés en Belgique

→

Organigramme des services des soins de santé (INAMI)

→

Procédure d'obtention de la signature et critères requis

→

Circulaire remboursement NIPT

→

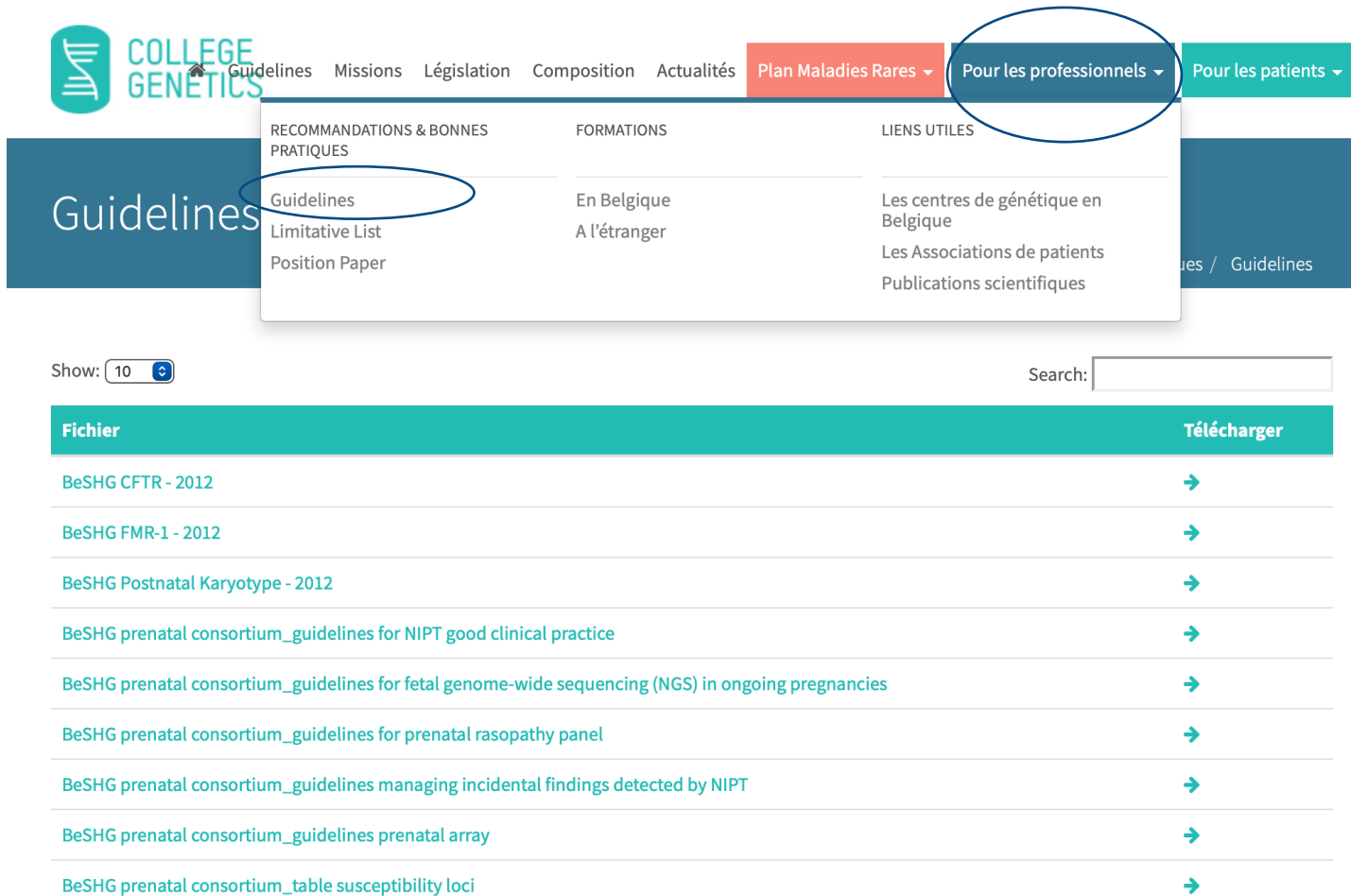
Arrêté Ministériel du 15 Juin 2018 - Reconnaissance du statut de généticien

→

Liens

<https://www.college-genetics.be/fr/>

Sélection : 'pour-les-professionnels/recommandations-et-bonnes-pratiques/guidelines.html'



The screenshot shows the website of the College Genetics. The navigation bar includes links for Guidelines, Missions, Législation, Composition, Actualités, Plan Maladies Rares, Pour les professionnels, and Pour les patients. The 'Pour les professionnels' link is circled in blue. A dropdown menu is open under 'Pour les professionnels', showing three categories: RECOMMANDATIONS & BONNES PRATIQUES, FORMATIONS, and LIENS UTILES. Under 'RECOMMANDATIONS & BONNES PRATIQUES', the 'Guidelines' link is circled in blue. Below the navigation bar, there is a search bar and a table of guidelines. The table has two columns: 'Fichier' and 'Télécharger'. The table lists various guidelines, including BeSHG CFTR - 2012, BeSHG FMR-1 - 2012, BeSHG Postnatal Karyotype - 2012, and several BeSHG prenatal consortium guidelines for NIPT, fetal genome-wide sequencing (NGS), prenatal rasopathy panel, managing incidental findings, and prenatal array. Each guideline has a download icon (arrow) in the 'Télécharger' column.

Guidelines

RECOMMANDATIONS & BONNES PRATIQUES

Guidelines

Limitative List

Position Paper

FORMATIONS

En Belgique

A l'étranger

LIENS UTILES

Les centres de génétique en Belgique

Les Associations de patients

Publications scientifiques

Show: 10

Search:

Fichier	Télécharger
BeSHG CFTR - 2012	→
BeSHG FMR-1 - 2012	→
BeSHG Postnatal Karyotype - 2012	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines for NIPT good clinical practice	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines for fetal genome-wide sequencing (NGS) in ongoing pregnancies	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines for prenatal rasopathy panel	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines managing incidental findings detected by NIPT	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines prenatal array	→
BeSHG prenatal consortium_table susceptibility loci	→

Liens

<https://www.college-genetics.be/fr/>

[pour-les-professionnels/recommandations-et-bonnes-pratiques/guidelines.html](https://www.college-genetics.be/fr/pour-les-professionnels/recommandations-et-bonnes-pratiques/guidelines.html)



[Guidelines](#)

[Missions](#)

[Législation](#)

[Composition](#)

[Actualités](#)

[Plan Maladies Rares](#)

[Pour les professionnels](#)

[Pour les patients](#)

[Législation](#)

Guidelines

[Home](#) / [Pour les professionnels de la santé](#) / [Recommandations & Bonnes pratiques](#) / [Guidelines](#)

Show:

Search:

Fichier	Télécharger
BeSHG CFTR - 2012	→
BeSHG FMR-1 - 2012	→
BeSHG Postnatal Karyotype - 2012	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines for NIPT good clinical practice	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines for fetal genome-wide sequencing (NGS) in ongoing pregnancies	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines for prenatal rasopathy panel	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines managing incidental findings detected by NIPT	→
BeSHG prenatal consortium_guidelines prenatal array	→
BeSHG prenatal consortium_table susceptibility loci	→
COVID19_WHO_Laboratory biosafety	→

Showing 1 to 10 of 43 records

Pages: [Previous](#) [1](#) [2](#) [3](#) [...](#) [5](#) [Next](#)

Organisation de la génétique en Belgique

Structures - Institutions

Société savante nationale

Faîtière La société scientifique belge de la génétique
www.BESHG.be

- regroupe les représentants des 8 centres
- valide et encadre les reconnaissances/certifications des activités de laboratoires (technologues; responsables scientifiques)
- spontanément ou à la demande du collège national définit, étudie ou émet des recommandations de mises à jour des pratiques de diagnostic
- Corps consultatif
- Organise la réunion annuelle de la société belge

- **Enseignement de la génétique**

III Formation et certification en génétique

Compétence régionale

1 pour la Flandre /1 pour la Région Wallonie Bruxelles RWB

Commission d'agrément de médecins spécialistes
en génétique

ARES (Autorité Régionale Enseignement Supérieur)

- Facultés de médecine
 - Curriculum universitaire
 - Maître de stages: encadrement et 'surveillance' du respect des prescrits légaux relatifs aux plans de formation de la spécialité (Généticien clinicien)

Comment peut-on devenir généticien (en Belgique) ?

- Arrêté Royal définissant ‘Assistanat/Stage/maître de stage’
- durée (6 ans post diplôme de médecine), obligations alignement au niveau européen (*sauf non obtenus à ce jour: Chypre et Espagne*) - ‘MACCS en génétique’

60386

MONITEUR BELGE — 31.05.2017 — BELGISCH STAATSBAD

SERVICE PUBLIC FEDERAL SANTE PUBLIQUE,
SECURITE DE LA CHAINE ALIMENTAIRE
ET ENVIRONNEMENT

[C – 2017/12282]

23 MAI 2017. — Arrêté ministériel fixant les critères spéciaux d’agrément des médecins spécialistes, des maîtres de stage et des services de stage en génétique clinique

La Ministre de la Santé publique,

Vu la loi relative à l’exercice des professions des soins de santé, coordonnée le 10 mai 2015, l’article 88, alinéa 1^{er} ;

Vu l’arrêté royal du 21 avril 1983 fixant les modalités de l’agrément des médecins spécialistes et des médecins généralistes, l’article 3, alinéa 2, modifié par l’arrêté royal du 10 février 2008;

Vu l’avis du Conseil supérieur des médecins spécialistes et des médecins généralistes, donné le 26 février 2015 ;

Vu l’avis de l’Inspecteur des Finances, donné le 24 août 2016;

Vu l’accord du Ministre du Budget, donné le 30 novembre 2016 ;

FEDERALE OVERHEIDSDIENST VOLKSGEZONDHEID,
VEILIGHEID VAN DE VOEDSELKETEN
EN LEEFMILIEU

[C – 2017/12282]

23 MEI 2017. — Ministerieel besluit tot vaststelling van de bijzondere criteria voor de erkenning van arts-specialisten, stagemeesters en stagediensten klinische genetica

De Minister van Volksgezondheid,

Gelet op de wet betreffende de uitoefening van de gezondheidszorgberoepen, gecoördineerd op 10 mei 2015, artikel 88, eerste lid;

Gelet op het koninklijk besluit van 21 april 1983 tot vaststelling van de nadere regelen voor erkenning van artsen-specialisten en van huisartsen, artikel 3, tweede lid;

Gelet op het advies van de Hoge Raad van artsen-specialisten en van huisartsen, gegeven op 26 februari 2015;

Gelet op het advies van de inspecteur van Financiën, gegeven op 24 augustus 2016;

Gelet op de akkoordbevinding van de Minister van Begroting van 30 november 2016;

Arrête :

CHAPITRE 1^{er}. — *Champ d'application et définitions*

Article 1^{er}. Le présent article précise les critères d'agrément spéciaux pour :

1° les médecins qui souhaitent être agréés en tant que médecin spécialiste pour le titre professionnel particulier de niveau 2 de médecin spécialiste en génétique clinique, tel que visé à l'article 1^{er} de l'arrêté royal du 25 novembre 1991 établissant la liste des titres professionnels particuliers réservés aux praticiens de l'art médical, en ce compris l'art dentaire ;

2° les médecins spécialistes qui souhaitent être agréés comme maître de stage en génétique clinique ;

3° l'agrément des services de stage en génétique clinique.

Pour être agréés, les médecins spécialisés en génétique clinique, les maîtres de stage et les services de stage en génétique clinique doivent satisfaire aux normes fixées dans le présent arrêté.

Art. 2. Pour l'application de cet arrêté, il faut entendre par:

1° arrêté sur les critères généraux : l'arrêté ministériel du 23 avril 2014 fixant les critères généraux d'agrément des médecins spécialistes, des maîtres de stage et des services de stage ;

2° centre de génétique humaine : un centre de génétique humaine agréé tel que visé à l'arrêté royal du 14 décembre 1987 fixant les normes auxquelles les centres de génétique humaine doivent répondre ;

3° spécialité clinique : soit la médecine interne, soit la neurologie, soit la pédiatrie, soit la gynécologie-obstétrique.

CHAPITRE 2. — *Critères d'agrément spécial* *le médecin spécialiste en génétique clinique*

Art. 3. Le candidat spécialiste peut être reconnu comme médecin spécialiste en génétique clinique, soit après avoir suivi le stage tel que visé à l'article 5 si le candidat spécialiste a préalablement obtenu un titre de niveau 2 dans une spécialité clinique, soit après avoir cumulativement suivi les stages tels que visés à l'article 4 et à l'article 

1.4. Aptitudes en laboratoire

1° développer une connaissance approfondie des principes des techniques de laboratoire utilisées dans les tests génétiques;

2° être en mesure d'interpréter les résultats d'analyses cytogénomiques, génético-moléculaires et génético-biochimiques;

3° être en mesure d'interpréter les résultats d'analyses cytogénomiques et génético-moléculaires en génétique du cancer;

4° développer une connaissance approfondie des principes et de la pratique du contrôle de qualité et de l'accréditation du laboratoire.

2. Autres aspects des objectifs finaux

2.1. Maintenir de bonnes pratiques médicales dans le domaine de la génétique clinique.

1° s'engager à un apprentissage tout au long de la vie;

2° apprendre la gestion de la qualité clinique.

2.2. Aptitudes informatico-techniques

1° développer des aptitudes dans l'utilisation des technologies de l'information.

2.3. Formation au management

1° acquérir des connaissances dans le domaine des services génétiques;

2° acquérir des connaissances en logistique et en gestion de la qualité;

3° développer la capacité à travailler au sein d'une équipe disciplinaire et des capacités à diriger;

4° développer des qualités pédagogiques eu égard au personnel, aux autres dispensateurs de soins et aux patients.

Vu pour être annexé à l'arrêté du 23 mai 2017 fixant les critères spéciaux d'agrément des médecins spécialistes, des maîtres de stage et des services de stage en génétique clinique.

Bruxelles, le 23 mai 2017.

M. DE BLOCK

Une fois reconnu « Généticien clinicien »

Faîtière médicale nationale

FMS – Fédération des Médecins Spécialistes

anciennement GBS/VBS

groupement **b**elge des médecins **s**écialistes

- Union Européenne des Médecins Spécialistes
- European Union of Medical Specialists
- 'Organisation regroupant les associations nationales
- des médecins spécialistes
- siège à Bruxelles



- **1957 CEE Traité de Rome**

Fondée en 1958

Belgique, France, Allemagne, Italie, Luxembourg, Pays-Bas

- “The study and promotion of the highest level of training of the medical specialists, medical practice and health care within the European Union “
- The study and promotion of free movement of specialist doctors within the European Union



EUROPEAN UNION OF MEDICAL SPECIALISTS

The advocate of medical specialists

Search...



My Cart

Sign in

[HOME](#) [ABOUT UEMS](#) [UEMS ACTIVITIES](#) [NEWS](#) [RESOURCES](#) [THE UEMS HOUSE](#) [UEMS Congress 2026](#) [WORK WITH US](#)



PGT Post graduate training

European Training Requirements

European Examinations

- CESMA Exams appraisal
- Authentication of certificate
- UEMS Fellows

NASCE - Assessment of training centres



CME/CPD Continuing medical education Continuing professional development

UEMS EACCME



Advocacy for medical specialists

PGT & Free movement of specialists

Improving the conditions of medical practice

Collaborations in EU-funded projects

Maybe you were looking for one of these **popular pages?**

HOME



EUROPEAN UNION OF MEDICAL SPECIALISTS

The advocate of medical specialists

Search...



My Cart

Sign in

[HOME](#) [ABOUT UEMS](#) [UEMS ACTIVITIES](#) [NEWS](#) [RESOURCES](#) [THE UEMS HOUSE](#) [UEMS Congress 2026](#) [WORK WITH US](#)



PGT

Post graduate training

European Training Requirements

European Examinations

- CESMA Exams appraisal
- Authentication of certificate
- UEMS Fellows

NASCE - Assessment of training centres



CME/CPD

Continuing medical education

Continuing professional development

UEMS EACCME



Advocacy for medical specialists

PGT & Free movement of specialists

Improving the conditions of medical practice

Collaborations in EU-funded projects

Maybe you were looking for one of these **popular pages?**

HOME

Specialties Bodies

The UEMS represents more than 50 medical disciplines through:

- Specialist Sections,
- Specialist Divisions, and
- Multidisciplinary Joint Committees.

Main missions & activities

- Set European Training Requirements (post-graduate training),
- Organise European exams,
- Assess and certify training centres,
- Advocate for the physicians of their specialty,
- Realise the scientific review of educational events/materials for CME points.

• - ...section génétique

Specialties Sections (and their Divisions)

The most important medical specialties bodies within the UEMS are the 43 Specialist Sections, which represent the medical specialties recognised by the European Union.

They represent and promote their respective medical specialty, and develop European standards of medical training in their respective medical disciplines. Indeed, the UEMS created in 1962 Specialist Sections for each of the main disciplines practised in the 6 common market member states. These groups of experts, made up of representatives of the national associations of the specialties concerned, carry out a considerable workload with the idea of coordinating and harmonising specialist training and criteria for the recognition of medical specialists.

UEMS Sections may set up European Boards which are working groups dedicated to address scientific and training interests of the medical specialty. In this respect, European Boards welcome members of recognised academic or scientific society of the specialty in question.

Divisions & working groups

A UEMS Specialist Section may create one or more division(s) or working group under its responsibility, devoted to the study, promotion and defence of a branch of the specialty or competence.

Here below are all the UEMS Specialist Sections (and their Divisions, if any)



<https://uems-genetics.org/home.html>

UEMS - Section of Medical Genetics – Home



Population concernée par la génétique

- Troubles de fertilité 10%
- Fausse-couche 1/8
- Survenue d'une anomalie congénitale 3%
- Retard intellectuel: léger: 2% - modéré à sévère: 0.5%
- Adulte atteint d'une anomalie congénitale
- Existence d'une maladie héréditaire dans la famille
 - Facteur de prédisposition
 - Facteur de risque(s)
- Contexte lié à une origine ethnique / géographique
- Existence d'un lien de consanguinité

Population concernée par la génétique

- Présence /portage d'une anomalie chromosomique
 - translocation équilibrée

1/200
1/250

- **T21**

(f âge
maternel)

Table 2.1 – Risk of Down syndrome vs. maternal age

Age	20	30	34	36	38	40	42	45
Risk	1 in 1500	1 in 900	1 in 500	1 in 300	1 in 200	1 in 100	1 in 60	1 in 30

- Syndrome microdélétionnels
del(22q11.2) variable
1/3.000
- Maladies monogéniques variable

- Récessive: Surdit  non syndromiques li e   mutation de 'Connexines' 1/50
- Dominante: NF1, Rendu Osler 1/2500

² ⁷ • *Incidence variable selon les populations*

- **Selon Origines ethniques « générales »**
 - Mucoviscidose : 1/22 caucasienne et < 1/50.000 africaine
- **Selon Caractéristiques géographiques pan-ethniques**
 - Hémoglobinopathie & populations historiquement 'impaludées'
Afrique subsaharienne, méditerranéen, Asie
- **Selon Isolats géographiques spécifiques**
 - maladie « finlandaise »; Tyrosinémie: 1/1800 Lac St Jean: 1/100 000
- **Selon Sous-groupes (« isolats » culturels)**
 - Juive ashkénaze : maladie de Canavan (1/6000, 2 mutations prévalentes) vs 1/1.000.000 caucasiens

À noter: la prescription de 'recherche de paternité' ne se réalise pas en génétique – contexte médico légal /médecine-légale

Ce que les familles peuvent attendre de la consultation de génétique

Avant la visite

- demander de fournir toute donnée médicale et tout résultat d'analyse, d'imagerie, de bilan
- demander d'apporter des photographies de l'enfant et d'autres membres de la famille
- prévoir de « connaître » l'histoire familiale
- *Informez que la durée de la consultation est de 1 heure*

Ce que les familles peuvent attendre de la consultation de génétique

Lors de la visite

- Préciser le sens de la consultation
- Passer en revue l'histoire médicale et les éléments du développement
- Reproduire le pedigree sur 3 générations
- Réaliser l'examen physique complet
- Après obtention du consentement: prendre des photographies

Ce que les familles peuvent attendre de la consultation de génétique

En fin de première visite

- Préciser les premières conclusions de la consultation
- Mettre en place le plan de prescriptions d'analyse (génétique / autres domaines) et le suivi nécessaire

- Anamnèse individuelle **et familiale**
- Processus de communication visant à intégrer toutes les connaissances liées au diagnostic de la présence d'une maladie génétique ou portant sur le risque de la voir survenir
- Sous entend une mise au point du diagnostic d'une maladie génétique
- information: diagnostic, pronostic, prévention, traitement
- hérédité: mode de transmission - risque de récurrence

Conventionnel

- Autosomique dominant AD
- Autosomique récessif AR
- Lié à l'X (récessif et dominant)

Non conventionnel

- Mosaïcisme germinale
- ADN mitochondrial
- « Epigénétique »
- Hérité di, poly-, multigénique

Démarche

L'objectif premier de l'évaluation génétique établir un diagnostic étiologique

Anamnèse systématique ... génétiquement orientée
selon indication "anamnèse' appropriée"

exemples: surdités; cardiomyopathies dilatées
hypertrophiques...

L'histoire familiale doit comporter de manière systématique

1. l'élaboration du pedigree sur au moins 3 générations

Relever / mentionner la présence d'une consanguinité (son degré), paternité(s), statut parental; fratrie,...

2. pays d'origine

3. les caractéristiques du patient: âge de début, progression, nature - obtenir les données médicales objectives

4. mode probable d'hérédité conventionnelle : A.D, A.R, liée à X, mitochondrial

5. Argument en faveur d'une dysfonction particulière (imagerie,...)

6. Présentation isolée ou syndromique ?

Objectifs de la connaissance génétique précise

Autoriser la prise de décision

- *Patient majeur et compétent*
 - connaître et (mieux) comprendre l'origine des problèmes et les rationnelles des prises en charge (et leur conséquence)
 - d'orienter en meilleure connaissance de cause sa vie professionnelle (para professionnelle)
 - d'avoir un enfant ou non
 - d'interrompre une grossesse
 - d'avoir recours à une démarche de diagnostic prénatal
 - de recourir à une prise en charge en Clinique de Procréation médicalement assistée ('DPI' - diagnostic pré implantatoire)
 - ... avoir le droit de ne pas vouloir savoir

Calcul du risque: délicat si...

- diagnostic non confirmé /absent: fréquent (accepté ??!) - *patient index* : trop jeune, atypique, inconnu...sans histoire familiale (sporadique)
- pas de région chromosomique ou de chgt moléculaire
- hétérogénéité génétique (variant(s) pathogène(s) dans > 1 gène peut être responsable d'une même maladie
- mode de transmission non conventionnels
- plusieurs modes de transmission (ex. rétinite pigmentaire)
- déterminants multifactoriels
- délai d'analyses

A quel moment a lieu une consultation de génétique ?

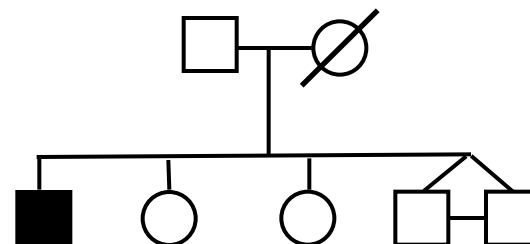
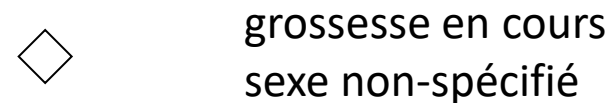
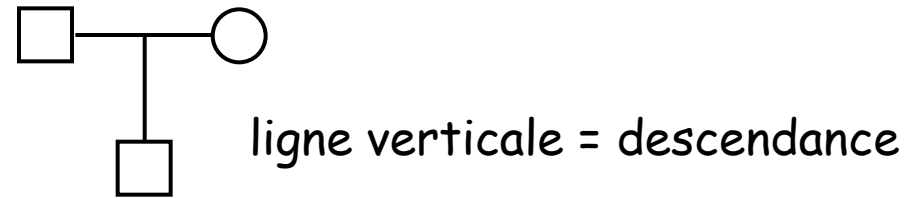
- pré-conceptionnel (idéalement)
- prénatal
- postnatal

Par qui ?

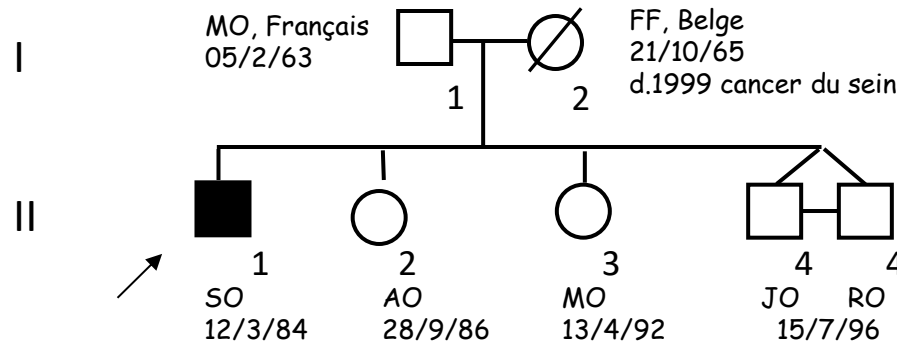
- Médecins généticiens
- Conseillers en génétique:
 - formation universitaire spécifique
 - validée en Amérique du Nord et au Royaume-Uni: 1992 et en France depuis 2004 et au Portugal ...
mais pas de reconnaissance en Belgique

Représentation du pedigree : arbre généalogique

- femme saine
- femme atteinte
- ◐ femme hétérozygote
- ◑ femme conductrice
- homme sain
- homme atteint
- ◑ homme hétérozygote
- 4 4 individus de sexe masculin
↙ cas index, propositus
- — ○ mariage
- = ○ mariage consanguin
- ⊘ décédé(e)



arbre généalogique



- facilite la communication
- nom, prénom, date de naissance, date de décès
cause de décès, origine
- informations cliniques pertinentes
- les deux branches de la famille

- Exemple:

- Affection autosomique récessive touche 1 nouveau-né/10.000
- Quel est le taux de portage dans la population générale ?

Phénotype	<i>Non Atteint</i>	<i>Atteint</i>
Génotype	AA ou Aa	aa
Fréquence	p^2 ou $2pq$	$q^2 = 1/10.000$

Supplément - Calcul de risque

$q = 1/100$ donc $p = 99/100$

taux de porteur : $2pq$

$$2 \times 99/100 \times 1/100 \approx 1.98\% \text{ (1/50)}$$

Si on connaît l'incidence dans la population générale/concernée on peut alors calculer la probabilité à priori pour un couple (dont on ne connaît pas le génotype) d'avoir un enfant atteint (couple non consanguin, hors isolat,...)

Limite: avantage du statut d'hétérozygote
(avantage reproductif ?)

PS : ne pas appliquer pour affection 'dominante' (néo mutation !)

Indications des analyses génétiques

- Nomenclature 'INAMI'
- 'Guidelines' (BeSHG)
- Bonne utilisation des analyses génétique
voir également cours spécifique

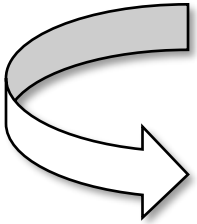
Indication des tests de génétique: nomenclature INAMI 2013

- ***Nomenclature INAMI (remboursement des soins de santé):***
- **Chapitre VII**
- Examens génétiques - Article 33 (dernière version 01/03/2020): prestations qui requièrent la qualification d'un médecin:
- Les examens de l'article 33 sont remboursés s'ils sont effectués par un laboratoire appartenant à un des 8 centres de génétique humaine agréés sur base de l'arrêté royal du 14 décembre 1987 et si ils sont effectués par un médecin autorisé par le Ministre de la Santé Publique, à les effectuer
- Examens génétiques - Article 33bis (dernière version 01/07/2011): tests de biologie moléculaire sur du matériel génétique humain pour des **affections acquises** = principalement la biologie moléculaire somatique (cancérologie) mais également la recherche de la mutation Facteur V de type Leiden, du facteur II (G20210A) ou le Rhésus foetal à partir du sang maternel
- Les prestations de l'article 33bis sont considérées comme des prestations pour lesquelles la compétence exigée est celle de spécialiste en biologie clinique, médecin spécialiste en anatomie-pathologique ou celles des médecins repris à l'article 33

Demande d'analyse génétique: Besoin de renseignements cliniques!

- Selon l'article 33 de la nomenclature INAMI en vigueur, les examens de génétique (sauf en cas de diagnostic prénatal) doivent avoir été prescrits au patient par un médecin travaillant dans le cadre du "Conseil Génétique" dans un centre agréé de génétique humaine (-> médecin généticien).
- A.R. 10.11.2012" (en vigueur 1.1.2013) "§ 4. Pour chaque examen génétique, un rapport circonstancié est rédigé et adressé au médecin prescripteur, avec mention des analyses effectuées." "A.R. 10.11.2012" (en vigueur 1.1.2013) + "A.R. 00.00.2020" (en vigueur 1.0.2020) "§ 5. Pour être facturés à l'AMI, les examens génétiques remplissent les conditions suivantes :
- 1° être prescrits au patient par le médecin que celui-ci a consulté;
- 2° la **demande d'analyse génétique** comporte :
 - a) le nom, le prénom, l'adresse et la date de naissance du patient;
 - b) le nom, le prénom et le numéro d'identification du prescripteur;
 - c) le formulaire clinique dûment complété: ce formulaire clinique est mis à la disposition des prescripteurs par le centre de génétique. Les prescriptions sont conservées pendant le délai visé à l'article 1er, § 8, par le médecin visé au § 2;
- Dans ce cadre strictement légal, toute analyse de génétique (cytogénétique et / ou moléculaire) doit donc être accompagnée de **renseignements cliniques précis et détaillés**, éléments indispensables permettant au généticien d'orienter les techniques et analyses à réaliser, et de les justifier auprès de l'INAMI.

3° sur base des indications cliniques, le médecin visé au § 2 peut décider de réaliser les examens les plus indiqués voire de refuser jusqu'à la totalité des analyses prescrites."



En fonction des renseignements cliniques fournis par le clinicien, le généticien peut valider la demande d'analyse, la modifier et éventuellement la compléter afin de répondre au mieux au besoin du patient

Accréditation des laboratoires (Norme ISO 15189)

"A.R. 10.11.2012" (en vigueur 1.1.2013) " § 6. **Le laboratoire satisfait aux exigences de qualité suivantes** : 1° être en possession, au plus tard le 1er janvier 2014, de **l'accréditation ISO 15189**, ou de toute autre accréditation satisfaisant à des normes européennes ou internationales de laboratoire équivalentes, pour minimum 80 % des prestations effectuées. Pour les prestations pour lesquelles il n'existe pas d'accréditation, le laboratoire fournit la preuve du suivi d'un système interne de contrôle de qualité; 2° le laboratoire fournit chaque année la preuve de sa participation aux contrôles de qualité internes et externes afin de satisfaire aux normes de qualité nationales, européennes ou internationales; 3° jusqu'à l'obtention de l'accréditation visée sous 1° , le laboratoire fournit la preuve qu'il met sur pied un **système de contrôle de qualité.**"

- ! Règles diagnostiques
- Les analyses sont remboursées par l'AMI lorsqu'elles sont prescrites pour une indication reprise sur **une liste limitative établie annuellement par le Conseil supérieur de Génétique humaine et présentée pour approbation au Comité de l'assurance de l'INAMI au plus tard le 31 janvier de chaque année**
- <https://gentest.healthdata.be/>
- Les centres de génétique déterminent les critères selon lesquels les analyses génétiques (fréquentes) sont prescrites. Ces guidelines sont revus périodiquement
- **Good Practice Guidelines (BeSHG):**
 - <https://www.college-genetics.be/fr/pour-les-professionnels/recommandations-et-bonnes-pratiques/guidelines.html>
 - Guidelines for CFTR gene analysis
 - Guidelines for FMR1 analysis
 - Guidelines for gene analysis for HBOC
 - Guidelines for postnatal karyotyping
 - Summary of prenatal array guidelines
 - Summary of NIPT guidelines
- La nomenclature INAMI détermine également le prix auquel le laboratoire facture l'analyse génétique. Ces analyses sont largement remboursées par les mutuelles
ATTENTION AUX PATIENTS SANS MUTUELLE

- **Indications for standard postnatal karyotyping (chromosome analysis)**

- Clinical suspicion of a chromosomal disorder (e.g. Down syndrome, Turner syndrome, Klinefelter syndrome)
- Couples with 3 miscarriages at age < 38yrs or with 2 miscarriages at age < 33 yrs
- Couples entering an IVF program
- Male or female gamete donors
- Parents of a foetus with an abnormal karyotype
- Known chromosomal aberration in the family
- Suspicion of a balanced translocation
- Aberration detected with molecular karyotyping for which a standard karyotype could shed more light on the nature of the aberration (e.g. marker chromosome, unbalanced translocation)
- Suspicion of chromosomal mosaicism in an individual

Recommandations INAMI pour la réalisation d'une analyse 'CFTR'

I. Indications de l'analyse de gène CFTR (diagnostic)

- Sujets avec une mucoviscidose classique (CF)
- Sujets avec une forme clinique atypique de mucoviscidose et/ou un test à la sueur limite
- Nouveau-nés souffrant d'ileus méconial ou présentant une élévation de la trypsine immunoréactive (IRT) -> dépistage néonatal!
- Foetus avec anses intestinales hyperéchogènes et/ou les parents
- Hommes atteints d'infertilité et agénésie bilatérale des canaux déférents (CBAVD)
- Sujets avec affections du spectre du gène CFTR (p.ex. bronchectasies disséminées, pancréatite chronique, rhinosinusite chronique, aspergillose bronchopulmonaire allergique)

Recommandations INAMI pour la réalisation d'une analyse CFTR:

II. Indications de l'analyse du gène CFTR (statut de porteur)

- Sujets avec risque accru par rapport à celui de la population générale
- Sujets dont la descendance présente un risque accru du fait de la consanguinité (dans des populations spécifiques)
- Sujets dont le conjoint/partenaire est soit atteint, soit porteur de mucoviscidose
- Homme entamant un programme de fécondation in vitro (FIV)
- Donneur de gamètes féminin ou masculin

Recommandation INAMI pour l'analyse du gène *FMR1*

- L'analyse du gène *FMR1* n'est pas indiquée dans le cadre d'un screening préconceptionnel systématique.
- Cette analyse **ne peut être réalisée que dans les cas suivants** :
- **Indications for *FMR1* analysis (diagnostic)**
 - Individuals of either sex with developmental delay or unexplained intellectual disability
 - Women who have reproductive or fertility problems
 - Individuals with the suspected diagnosis of fragile X tremor/ataxia syndrome (FXTAS)

Indications for *FMR1* analysis (carrier testing)

- Individuals at risk for being carrier because of a family history of either i) fragile X syndrome or possible X-linked mental retardation; or ii) fragile X tremor/ataxia syndrome (FXTAS); or iii) premature ovarian failure
 - Women entering an IVF program
 - Female gamete donors
 - Le taux de portage (prémuation) est estimé à 1/280 pour une patiente
1/800 pour un patient de sexe masculin

Bon usage de la génétique en médecine...

- Tout médecin sera confronté dans sa pratique quotidienne à la prescription d'une analyse génétique.
- Il est fondamental de prendre le temps de discuter des différents résultats possibles, de leur impact, des limitations des tests, et des délais de réponse.
- Des consultations de conseil génétique spécialisées existent et permettent de vous aider à prendre en charge les patients et leur famille.

I. Med.: dosage normal ou anormal

Genet.: mutation présente ou absente

II. Med.: patient malade → traitement

Genet.: patient sain → informations

III. Med.: diagnostic pour un patient malade

Genet.:

- diagnostic pour un patient malade
- diagnostic présymptomatique (patient sain)
si pas de traitement → procédure à 5 phases cf examens préopératoires et soins postopératoires
- diagnostic prédictif (patient sain à risque)
- Évaluation de risque pour la descendance

IV. Med: diagnostic ne concerne que le malade

Genet: diagnostic implique souvent un risque pour d'autres membres de la famille

TESTS GENETIQUES

≠

TESTS MEDICAUX

Analyse génétique effectuée à l'étranger ?

- Les 8 centres de génétique éditent une liste annuelle des analyses effectuées en Belgique (disponible sur le site de la BeSHG)
- Le coût de ces analyses est pris en charge par l'INAMI (ticket modérateur +/- 10 euros).
- ATTENTION aux patients n'ayant pas de mutuelle
- Lorsqu'une analyse n'est pas disponible en Belgique, le centre de génétique peut envoyer l'échantillon ou l'ADN à l'étranger. L'INAMI rembourse difficilement les analyses effectuées à l'étranger, et le coût est pris en charge pas le centre de génétique

Analyse génétique chez les mineurs d'âge

- Les règles de bonne pratique médicale en génétique recommandent de ne pas tester les mineurs d'âge, **sauf si le test génétique oriente la prise en charge médicale**, ou si une grossesse est en cours (recommandations sur le site de la Belgian Society of Human Genetics - www.beshg.be)

Dépistage présymptomatique / prédictif: voir cours spécifique

Les analyses génétiques **présymptomatiques** ne se pratiquent que dans le cadre d'une procédure de prise en charge qui débute par une consultation de génétique médicale (procédure en 5 étapes).

Accréditation des laboratoires (Norme ISO 15189)

- L'ISO 15189 spécifie les exigences de qualité et de compétence applicables aux laboratoires de biologie médicale
- Audits externes par un organisme indépendant (Belac = Belgische Accreditatie-instelling)

➤ Notion de conformité de l'échantillon:

- Tube ou autre matériel utilisé pour le prélèvement
- Temps et conditions d'acheminement au laboratoire

➤ et de la prescription d'analyse!

- Nom du prescripteur
- Données du patient
- Date
- Informations cliniques pertinentes
- Analyse demandée

- N'hésitez pas à contacter le centre de génétique pour toute information complémentaire

Analyse génétique et le consentement éclairé

Consentement éclairé à une analyse génétique										
PATIENT						PARENT ou REPRESENTANT LEGAL				
Prénom _____	_____	_____	_____	_____	_____	Prénom _____	_____	_____	_____	_____
Nom _____	_____	_____	_____	_____	_____	Nom _____	_____	_____	_____	_____
Adresse _____	_____	_____	_____	_____	_____	Adresse _____	_____	_____	_____	_____
Date de naissance _____	_____	_____	_____	_____	_____	Date de naissance _____	_____	_____	_____	_____
Téléphone _____	_____	_____	_____	_____	_____	Téléphone _____	_____	_____	_____	_____
Family N° _____	_____	_____	_____	_____	_____	Family N° _____	_____	_____	_____	_____
Je soussigné (patient/parent/représentant légal), consens à ce que soit prélevé le ou les échantillon(s) nécessaire(s) (par exemple sang veineux, frottis buccal, biopsie, autre tissu.....), et que de l'ADN, des cellules cultivées et/ou un autre échantillon soient stockés en vue d'étudier mon état/celui de mon enfant/ou d'un individu dont je suis légalement responsable, ou d'un membre décédé de ma famille. afin de: ☐ effectuer une analyse "sélective" d'un/des gène(s) connus pour être associé(s) à mon état (analyse d'un gène unique ou limitée à un panel de gènes) ☐ effectuer une analyse "non sélective" du génome (par exemple CGHarray ou SNParray, séquençage massif en parallèle d'exome /de génome) ☐ prendre part à l'étude de recherche intitulée _____ ☐ autre: _____ pour le diagnostic: _____ Je comprends qu'une analyse "non sélective" pourrait conduire à la découverte fortuite de résultats génétiques non liés à la condition pour laquelle elle a été réalisée. Je ☐ suis d'accord d' / ☐ je ne veux pas être contacté(e) en cas de découverte fortuite d'une anomalie dans un gène causant une affection pour laquelle une action préventive est possible (par exemple: gènes impliqués dans le cancer héréditaire, ou les maladies cardiaques), pour autant que cette information soit évaluée comme étant médicalement importante et utile selon les données de la littérature scientifique et les bonnes pratiques médicales au moment de l'analyse. Je suis d'accord que ces résultats me seront expliqués en consultation de conseil génétique dans un centre de génétique certifié. Je sais que les personnes de l'institution y étant autorisées pourront inspecter mes dossiers médicaux afin de collecter les informations nécessaires pour interpréter les résultats des tests génétiques. En signant ce document, j'autorise l'inspection de mes dossiers médicaux dans le respect de la législation relative à la protection de la vie privée. Je comprends que le partage sécurisé de données médicales et génétiques avec des scientifiques experts/collaborateurs (externes) est crucial pour améliorer nos connaissances des modifications et des mécanismes génétiques de la biologie humaine. Je comprends que le partage et l'évaluation des données médicales et génétiques par des experts (extérieurs) peut conduire à de meilleurs soins de santé en général et à l'amélioration de la prévention et des moyens thérapeutiques en particulier. En signant ce document, j'autorise le partage sécurisé et dépersonnalisé de mes données génétiques et des données médicales pertinentes dans le respect de la législation relative à la protection de la vie privée. Je suis d'accord que l'échantillon(s) et/ou les données générées par les analyses peuvent être utilisés, de manière dépersonnalisée, dans le cadre de projets de recherche académique, ou comme matériel de contrôle, et peuvent être partagés avec d'autre(s) expert(s) scientifiques/ collaborateurs internes(s) ou externe(s) expert afin d'améliorer notre compréhension de la biologie humaine. Je comprends que ces données peuvent être publiées dans des revues scientifiques, ou communiquées à des réunions scientifiques, et je consens donc à leur publication anonyme. Je reconnais n'avoir aucun droit sur des avantages commerciaux hypothétiques (par exemple de brevets). Je ☐ consens / ☐ ne consens pas à la publication de photos de moi-même/mon enfant nommé ci-dessus, ou de la personne nommée ci-dessus, et dont je suis légalement responsable. Je comprends que j'ai le droit de retirer mon consentement à tout moment, sans conséquences négatives pour moi ou la personne dont je suis responsable, ou pour mon/son suivi et soins médicaux. Je comprends également que les échantillons et/ou des données fournies avant mon retrait ne peuvent être supprimés.										
À REMPLIR PAR LE PATIENT, PARENT OU REPRESENTANT LEGAL Je confirme avoir été bien informé des objectifs et du type de test sélectionné ci-dessus qui devrait être réalisé pour la maladie génétique mentionnée ci-dessus. J'ai reçu les informations nécessaires du professionnel de santé soussigné et lu le dépliant d'information correspondant. J'ai eu le temps et la possibilité de poser des questions et je suis satisfait des réponses et des explications supplémentaires que j'ai reçues.						À REMPLIR PAR LE PROFESSIONNEL DE SANTÉ Je confirme avoir informé et répondu aux questions du soussigné patient(s) / parent / tuteur, au mieux de mes capacités concernant les résultats possibles et les limites du/des test(s) sélectionné(s) ci-dessus, qui devraient être entrepris pour la maladie génétique mentionnée ci-dessus.				
Prénom _____	_____	_____	_____	_____	_____	Prénom _____	_____	_____	_____	_____
Nom _____	_____	_____	_____	_____	_____	Nom _____	_____	_____	_____	_____
Date _____	_____	_____	_____	_____	_____	Date _____	_____	_____	_____	_____
Signature _____	_____	_____	_____	_____	_____	Signature _____	_____	_____	_____	_____

Consentement éclairé en vue d'une analyse génétique

PATIENT (cas index)		MERE, PERE et/ou REPRESENTANT LEGAL**	
Nom		Nom	
Prénom		Prénom	
Adresse		Date de naissance	
Date de naissance		Nom	
Téléphone		Prénom	
#ID Famille		Date de naissance	

Je soussigné, patient/parent ou représentant légal,

consens au prélèvement du/des échantillon(s) corporel(s) requis suivants: sang, frottis buccal, biopsie, autre* :

.....chez *:# :

et à ce que de l'ADN, des cellules cultivées et/ou l'échantillon d'origine soient stockés.

Afin de:

☐ effectuer une analyse "ciblée" du/des gène(s) connu(s) pour être associé(s) à la condition sous nommée (gène unique ou panel de gènes limité)

☐ effectuer une analyse de l'ensemble du génome " non ciblée " (CGH array, SNP array ou séquençage massif en parallèle du mendéliome / de l'exome / du génom)**

☐ autre :

en vue de l'étude de l'affection/du diagnostic suspecté suivant :

dont est atteint* :

*compléter par la (ou les) proposition(s) suivante(s) : moi-même / mon enfant / mon fœtus / l'individu dont je suis légalement responsable / un membre décédé de ma famille.

**biffer les mentions inutiles

Analyse Génétique dans un but diagnostique:

Interprétation médicale des résultats: Je comprends que les personnes *autorisées* de l'hôpital/du centre de génétique peuvent inspecter mon dossier médical dans le but de recueillir des renseignements médicaux nécessaires pour interpréter les résultats des tests génétiques, et ce, dans le respect de la législation relative à la protection de la vie privée.

Découvertes fortuites : Je comprends qu'une analyse génétique pourrait conduire à la découverte fortuite de résultats génétiques étrangers à la condition pour laquelle le test a été réalisé.

☐ Je suis d'accord / ☐ je ne suis pas d'accord d'être informé(e) de(s) découverte(s) fortuite(s) médicalement utiles qui pourraient être ainsi faites (telles que des anomalies dans un/des gène(s) impliqué(s) dans le cancer, les maladies cardiaques ou d'autres troubles génétiques, et évaluées comme étant médicalement importantes et utiles selon les données de la littérature et les bonnes pratiques médicales au moment de l'analyse). Je comprends que ces résultats secondaires me seront transmis et expliqués en consultation de conseil génétique.

Partage des données en vue de l'amélioration de l'interprétation médicale des résultats des analyses génétiques à des fins diagnostiques et dans le cadre de la recherche académique:

Je comprends que le partage des données médicales et génétiques avec des experts/collaborateurs scientifiques, est crucial pour améliorer nos connaissances sur les liens entre les variations génétiques, les mécanismes de la biologie humaine et la survenue de maladies. Je suis informé que le partage des données médicales et génétiques et leur évaluation par des experts peut conduire à un meilleur diagnostic pour moi-même ou d'autres personnes, de meilleurs soins de santé en général et à l'amélioration de la prévention et des moyens thérapeutiques en particulier.

☐ **Je suis d'accord/** ☐ **Je ne suis pas d'accord** que mes données génétiques et les données médicales pertinentes sélectionnées, soient partagées de manière dépersonnalisée ou anonymisée (choix en fonction de l'objectif de la collaboration) avec des experts scientifiques/collaborateurs, et ce dans le cadre de projets approuvés par les comités d'éthique pertinents.

Je comprends que les connaissances sur les mécanismes de la biologie humaine et des maladies, ainsi que l'analyse et l'interprétation des résultats génétiques évoluent. La ré-analyse des données pourrait révéler un nouveau diagnostic.

☐ **Je suis d'accord/** ☐ **Je ne suis pas d'accord** que mes données génétiques et mes données médicales pertinentes soient ré-analysées dans le cadre de projets de recherche approuvés par les comités d'éthique pertinents.

☐ **Je suis d'accord/** ☐ **Je ne suis pas d'accord** d'être contacté si un diagnostic est fait dans ce contexte de ré-analyse.

☐ **Je suis d'accord/** ☐ **Je ne suis pas d'accord** d'être contacté si une découverte fortuite est faite dans ce contexte de ré-analyse.

☐ **Je suis d'accord/** ☐ **Je ne suis pas d'accord** que l'(les) échantillon(s) susnommé(s) soi(en)t utilisé(s) dans le cadre de projets de recherche ou comme matériel de contrôle d'une manière anonymisée, et qu'il(s) soi(en)t partagé(s) avec d'autres experts scientifiques/collaborateurs afin d'améliorer en permanence notre compréhension de la biologie humaine, et ce le cadre de partenariats académiques ou de projets approuvés par les comités d'éthique pertinents.

Je comprends que les données peuvent être publiées dans des revues scientifiques, ou communiquées lors de réunions scientifiques, et donc ☐ **je consens**, ☐ **je ne consens pas** à leur publication anonyme.

Je comprends que je retiens le droit de changer ou retirer mes consentements à tout moment, et ce pour les différents points détaillés ci-dessus, et que l'enfant devenu majeur pourra modifier les choix faits par ses parents le concernant. Le retrait de mes différents consentements sera sans conséquences négatives sur la prise en charge médicale non-génétique de la personne concernée par ce consentement. Je comprends que mon retrait ne peut concerner des résultats et des informations obtenus avant la date de ma demande. Je comprends que ma participation est bénévole et ne pourra en aucun cas m'apporter des avantages financiers.

A remplir par le patient, le(s) parent(s) ou le représentant légal

Je confirme avoir été bien informé(e) sur les objectifs et le type d'analyse ci-dessus sélectionnée(s) qui sera/seront réalisée(s) dans le cadre de la condition susmentionnée.
J'ai reçu les informations nécessaires de la part du professionnel de santé et/ou ai lu le dépliant d'information correspondant. J'ai eu le temps et la possibilité de poser des questions et je suis satisfait des réponses et des explications que j'ai reçues.

Nom	
Prénom	
Date	
Signature	

A remplir par le professionnel de santé

Je confirme avoir informé et répondu aux questions du soussigné patient/parent/tuteur, au mieux de mes capacités concernant les résultats possibles et les limites des tests ci-dessus sélectionné(s) et qui seront réalisés dans le cadre de la condition susmentionnée.

Nom	
Prénom	
Date	
Signature	

La co-signature du document implique que tous les signataires ont fait les mêmes réponses aux questions ci-dessus. Dans le cas contraire, veuillez remplir un consentement séparé (dans ce cas ne pas compléter ").

La présente version a été approuvée par les Comités d'Éthique de l'Hôpital Erasme ; de l'HUDERF et Faculté médecine UCLouvain

Une analyse génétique et le consentement éclairé

'prédisposition' en oncogénétique

	Consentement pour une première recherche de mutation dans une famille (panel de gènes)	Centre de génétique humaine
GENETIQ-FORM-006 4.0		Date d'application : 08/01/2026

Je soussigné(e) :

né(e) le :

certifie avoir reçu du Docteur une information compréhensible concernant la prédisposition génétique à la maladie évoquée dans ma famille/ chez moi-même.

Je l'autorise à me prescrire un prélèvement (sanguin, salivaire et/ou cutané) et/ou à effectuer une analyse sur un tissu tumoral pour rechercher une variation génétique susceptible d'expliquer cette maladie.

J'ai compris les points suivants :

- 1) Les analyses faites font appel aux techniques de la génétique moléculaire et leur réalisation peut demander plusieurs mois. Mon ADN sera conservé le temps nécessaire.
- 2) Les explorations seront effectuées de manière strictement confidentielle. Le résultat fera partie de mon dossier médical.
- 3) J'ai discuté avec le/la médecin/conseiller(e) en génétique des avantages et des conséquences du test génétique.
- 4) J'ai compris que trois types de résultats sont possibles :
 - a. **Un résultat négatif.** L'absence de variant (probablement) pathogène détectable n'élimine pas complètement l'hypothèse d'une prédisposition génétique ni le risque de développer la maladie évoquée.
 - b. **Un résultat positif.** L'identification d'un variant (probablement) pathogène confirme la prédisposition génétique et pourrait permettre d'envisager une prévention et/ou une thérapie adaptée. Cela permet également de tester les membres de ma famille souhaitant savoir s'ils ont hérité ou non du même variant (analyse génétique prédictive, avec prise en charge psychologique et médicale adéquate). Il sera donc important de communiquer le résultat à mes apparentés à risque le cas échéant.
 - c. La mise en évidence d'un **variant de signification clinique inconnue (VUS)**. Dans cette situation, une variation génétique est mise en évidence mais il n'est pas possible de déterminer si elle est responsable d'un risque de développer la maladie évoquée, les connaissances scientifiques étant encore insuffisantes. Aucune thérapie ou prévention ne pourra être basée sur ce résultat et cette variation ne pourra être utilisée pour déterminer si des apparentés sont à risque de développer la maladie évoquée. Une nouvelle consultation sera à prévoir 3 à 5 ans après la remise de résultat pour faire le point sur l'avancée des connaissances scientifiques permettant l'interprétation du VUS.
- 5) Je peux décider à tout moment de faire interrompre la recherche en cours ou bien de ne pas en connaître le résultat. Toutes les données me concernant, y compris mon ADN, pourront être détruites à ma demande.
- 6) Le résultat des analyses génétiques me sera communiqué dans le cadre d'une consultation avec le Docteur Si je ne peux me rendre à une consultation pour prendre connaissance moi-même du résultat, je souhaite que le résultat soit communiqué à :
 Nom : Prénom : Téléphone :
- 7) Une consultation avec la psychologue spécialisée est à ma disposition.
- 8) Après la consultation de remise de résultat, il est possible que je sois recontacté(e) par un(e) conseiller(e) en génétique dans le cadre de mon suivi.
- 9) J'accepte le cas échéant que mes résultats d'analyses génétiques, mes rapports de consultations en génétique, ainsi que mon échantillon d'ADN, soient transmis à tout médecin ou Centre de génétique qui en ferait la demande dans le cadre de mon suivi et du suivi ou d'un conseil génétique chez un de mes apparentés : Oui ☐ Non ☐

Fait à :
Signature du Médecin prescripteur

Date :
Signature de l'intéressé(e):

Consentement éclairé adapté NIPT

Cf cours prénatal

CONSENTEMENT ECLAIRE	
• Je confirme avoir été pleinement informé/e de l'indication, l'objectif, les caractéristiques, les avantages et limites du test de dépistage appelé NIPT. • J'ai pris connaissance du document d'information, j'ai eu l'occasion de poser toutes les questions et j'ai obtenu toutes les réponses. • J'ai été avertie que ce test a pour indication première de détecter la présence d'une trisomie 13, 18 et/ou 21 chez le fœtus à partir de 11 semaines de grossesse. • La technologie utilisée permet de mettre possiblement en évidence une anomalie (perte ou gain) d'une autre région chromosomique. On appelle cela une 'découverte fortuite' car cela ne fait pas partie de l'indication première du test. J'ai le droit d'exprimer mon souhait ou mon refus d'être informée de la mise en évidence d'une telle découverte après avoir été informée des conséquences possibles. Je dois sélectionner cette possibilité par 'oui' si je souhaite être informée ou par 'non' dans le cas où je ne souhaite pas recevoir une telle information. • La technique de résolution/d'interprétation ne permet pas de dépister toute anomalie chromosomique et toute cause génétique. D'autres tests peuvent être demandés si le risque d'anomalies génétiques spécifiques est défini. • Je confirme avoir eu la possibilité d'avoir recours à ma demande soit au test de dépistage prénatal non invasif des trisomies 13, 18 et 21 soit à un test diagnostique invasif par amniocentèse ou biopsie de villosités choriales. • Je comprends que le résultat du présent dépistage ne doit pas être considéré comme un diagnostic. Un résultat positif, signifiant un risque accru, doit toujours être confirmé par un test diagnostique (méthode invasive). Un résultat négatif n'exclut pas complètement la présence d'une trisomie fœtale. • Dans ~ 3% des cas, le dépistage n'est pas contributif et aucun résultat ne peut être obtenu. Dans ce cas, un deuxième prélèvement peut être réalisé et analysé sans frais supplémentaire. • J'accepte l'utilisation de mes données cliniques par mon médecin et/ou le laboratoire à des fins de mise au point, de validation et de contrôle de qualité, à condition que je reste anonyme et non identifiable lors de l'analyse des données et que tous mes renseignements personnels soient retirés des rapports ou des publications. • J'ai été informée que le coût de ce test est défini par la nomenclature de biologie clinique (Article 33bis) et est remboursé par l'organisme assureur des soins de santé (INAMI) (gratuit pour les patients bénéficiant d'une intervention majorée) et pour les autres patients, une participation personnelle de maximum 8.68 euros. • Le secrétariat du Centre de Génétique Humaine est accessible pour toute question/contexte qui n'aurait pas été pris en considération ci-dessus (02/764.67.74) Au vu de tout ce qui est repris ci-dessus, je donne mon consentement pour que le NIPT soit réalisé afin de rechercher en première intention la présence d'une trisomie 13, 18 ou 21	
PATIENTE	MEDECIN / CLINICIEN
Nom : _____	Nom : _____
Date : ____ / ____ / ____	Date : ____ / ____ / ____
Signature : _____	Signature : _____
FORM 5653 –Rev5-05/2020	

Fin du premier cours

Cours 2
Date 14 avril
Professeure Anne De Leener