

La génétique médicale est un sujet complexe, qui nécessite un accompagnement particulier. Lors de votre parcours de soin, vous allez certainement rencontrer plusieurs professionnels spécialisés dans ce domaine. Qui sont-ils, et que font-ils ?

## **Le généticien clinicien : la consultation**

Le médecin généticien exerce à l'hôpital et assure plusieurs rôles :

### **Rôle de diagnostic**

Le généticien clinicien reçoit les patients en consultation, dès le début du parcours de soin. Il établit l'arbre généalogique du patient et recense ses antécédents familiaux. Il examine le patient et peut prescrire des examens complémentaires afin de compléter son diagnostic (radiographies, échographies, etc.). Il informe le patient, ou ses parents s'il est mineur, des modalités du test génétique et de ses conséquences psychologiques et thérapeutiques.

Selon la maladie suspectée et les souhaits du patient, il prescrit ensuite l'analyse génétique adaptée. Au sein de l'hôpital, le généticien peut donner des consultations dans tous les services et voir des patients aux pathologies très variées : retard mental, maladies neurologiques, pathologies immunitaires, malformations, troubles sensoriels, certains cancers, etc.

### **Rôle de prévention**

Le généticien peut dépister des sujets à risque de transmission à leur descendance d'une maladie génétique grave et incurable identifiée dans leur famille (par exemple mucoviscidose, myopathie ...). S'ils sont porteurs de cette maladie et s'ils le souhaitent, le médecin organise et coordonne le **diagnostic prénatal (DPN)** ou **préimplantatoire (DPI)**.

Le généticien peut dépister les sujets à risque de développer eux-mêmes une maladie liée à une anomalie génétique identifiée dans leur famille (par exemple prédisposition génétique au cancer). L'objectif est de mettre en place chez ceux qui se révèlent porteurs de l'anomalie génétique les mesures de prévention et de soin. On parle alors de « médecine prédictive ».

### **Rôle de coordination**

Après avoir établi son diagnostic, le médecin généticien oriente son patient, dont la prise en charge peut nécessiter de consulter de nombreux autres spécialistes. Il apporte également une aide dans le soutien psychologique et social des patients, en les mettant en relation avec des professionnels spécialisés et en les aidant à trouver des structures d'accueil pour la vie quotidienne.

Le généticien biologiste : le laboratoire

Le généticien biologiste réalise les **analyses biologiques génétiques**. Il peut effectuer des analyses chromosomiques (cytogénéticien) ou géniques (généticien moléculaire). Il vérifie les résultats des examens et met au point les tests diagnostiques pour les anomalies génétiques nouvellement identifiées. En raison de la haute technicité des analyses effectuées et de la particularité des informations obtenues (résultats prédictifs ou pré-symptomatiques), il est agréé par l'Agence de la biomédecine.

## **Le conseiller en génétique**

Le conseiller en génétique occupe, en quelque sorte, une place d'intermédiaire entre le patient et le médecin généticien qui le suit.

Son rôle est en effet d'aider le patient à mieux comprendre les implications des résultats d'une analyse génétique pour lui et pour sa famille, et de présenter les risques éventuels de la transmission de la maladie à ses enfants. Après la réalisation du test génétique, il informe également les patients sur leur prise en charge médicale et les thérapies possibles. A l'écoute du malade, il peut apporter un **soutien psychologique** autant qu'un **suivi**, dans le respect des conditions éthiques, sociales et culturelles.

## Le psychologue

Le rôle du psychologue est **d'accompagner les patients**, qui peuvent être confrontés à des situations délicates : maladies évolutives entraînant des dysfonctionnements moteurs et cognitifs, maladies rares difficiles à diagnostiquer, maladies génétiques incurables, etc. Le psychologue est là pour apporter le **soutien** nécessaire aux patients afin de les préparer et de les accompagner au mieux, à la fois pour gérer la maladie sur le plan individuel mais aussi pour en gérer les répercussions familiales.

La consultation avec le psychologue est proposée au patient et à sa famille.