

CONSULTATION GÉNOMIQUE

Des analyses génétiques
plus efficaces grâce au
séquençage à haut débit



Hôpitaux
Universitaires
Genève

Présentation

La consultation génomique propose un diagnostic génétique de pointe des maladies causées principalement par une mutation dans un seul gène, comme par exemple certaines maladies rares. Afin d'identifier rapidement ce gène parmi les quelque 20'000 composant le génome du patient, elle utilise le séquençage à haut débit (SHD). Cette technique révolutionnaire permet d'analyser simultanément et en une seule opération autant de gènes que nécessaire.

Cette consultation pluridisciplinaire est composée de médecins généticiens, de biologistes, de bioinformaticiens et d'éthiciens. Afin d'optimiser la prise en charge médicale et diagnostique, chaque patient reçoit une évaluation personnalisée.

Pour qui ?

La consultation génomique est destinée aux patients présentant une suspicion de maladie causée par une mutation dans un seul gène, comme par exemple certaines formes de troubles de développement et d'épilepsie, ainsi que des maladies rénales, cardiaques, osseuses, sensorielles ou neurologiques, entre autres.

Comment ?

L'analyse est réalisée au moyen d'une prise de sang. Le matériel génétique (l'ADN) contenu dans l'échantillon est analysé par séquençage à haut débit (SHD).

Les résultats

Les analyses peuvent révéler des mutations génétiques à l'origine de la maladie en question. Ce résultat peut inciter d'autres membres de la famille à effectuer une analyse afin de connaître leur prédisposition à cette maladie.

Le test génétique peut montrer des mutations dont les conséquences ne sont pas clairement déterminées en l'état actuel des connaissances. Il peut également identifier une mutation responsable d'une maladie génétique qui ne s'est pas encore déclarée, mais qui pourrait le faire dans l'avenir.



INFO

Le patrimoine génétique humain est composé de 46 chromosomes qui contiennent environ 20'000 gènes codant pour des protéines. Les connaissances scientifiques progressent vite. Des liens de causalités entre des mutations génétiques et des maladies sont régulièrement découverts. La consultation génomique fait bénéficier les patients de ces progrès.

Avant le test

La consultation génomique se déroule en deux étapes. Lors d'un premier entretien, le médecin évalue vos symptômes, et vous explique de façon détaillée en quoi consiste cette analyse et comment interpréter ses résultats. Vous êtes invités à poser toutes vos questions avant de donner votre accord.

Vous devez ensuite compléter et signer un consentement éclairé. Dans ce document, vous pouvez indiquer les résultats que vous souhaitez connaître et ceux dont vous ne souhaitez pas être informé, comme par exemple des résultats imprévus. Vous pouvez changer d'avis à tout moment.

Après le test

Les résultats des analyses sont remis quelques semaines après la prise de sang, au cours d'une seconde consultation. Les résultats et leurs conséquences vous sont alors expliqués en détails. Par la suite, une prise en charge multidisciplinaire et personnalisée est organisée.

Facturation

L'analyse par SHD pour les maladies génétiques est en principe remboursée par la LAMal, sous déduction de la franchise et de la participation (10% des frais à charge).

Toutefois, si la pathologie recherchée n'est pas présente dans la liste des analyses de la LAMal et qu'il s'agit d'une maladie rare, le médecin spécialiste doit faire une demande de remboursement préalable auprès de votre caisse maladie. Les analyses par SHD d'un grand nombre de gènes ne peuvent être prescrites que par un médecin généticien.

Autres prestations

Le service de médecine génétique offre également des consultations génétiques pour toutes les autres maladies génétiques.

Informations pratiques

Consultation génomique

Pour prendre rendez-vous :

Lundi au vendredi, 9h-12h et 14h-16h

📞 022 372 18 55, F 022 372 18 60
consultation.genomique@hcuge.ch

Portail romand d'information maladies rares

📞 0848 314 372

📍 www.info-maladies-rares.ch

Orphanet

📍 www.orphanet.ch

Service de médecine génétique

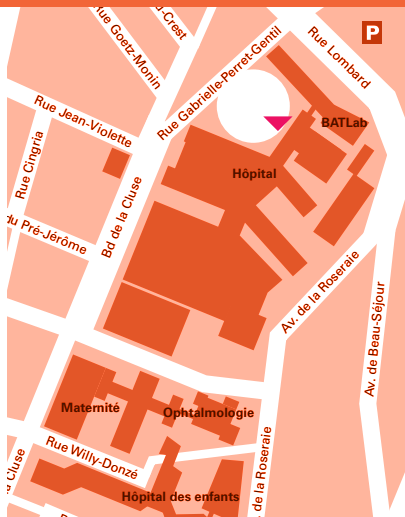
Bâtiment A1, 3^e étage
Rue Gabrielle-Perret-Gentil 4
1205 Genève

Accès

Bus 1, 5 et 7,
arrêt « Hôpital »

Bus 3,
arrêt « Claparède »

Bus 35,
arrêt « Entrée-Hôpital »



*Ce dépliant est réalisé par le service
de médecine génétique avec la
collaboration de la direction de
la communication.*