

# Inquiétudes d'ordre génétique

## (janvier 2017)

---

### Explication

La constitution génétique d'une personne a une incidence sur son développement ainsi que sur sa prédisposition à certaines maladies. Les variations et les mutations génétiques peuvent être directement causées par une maladie ou entrer en interaction avec divers facteurs expérientiels et environnementaux pour influencer sur le développement et la prédisposition de cette personne à certaines maladies.

### Étiologie

(liste non exhaustive)

- Anomalies chromosomiques (p. ex. aneuploïdie, remaniement chromosomique)
- Maladies monogéniques
  - a. à transmission mendélienne (p. ex. maladie dominante autosomique)
  - b. à transmission non mendélienne (p. ex. maladie mitochondriale, maladie épigénétique)
- Exposition prénatale
  - a. Drogues ou toxines (p. ex. ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale)
  - b. Infections (p. ex. rubéole congénitale)
  - c. Maladie gestationnelle (p. ex. diabète gestationnel)
- Affections multifactorielles (p. ex. anomalies du tube neural)

### Objectifs principaux

Le candidat devra pouvoir reconnaître les situations où une personne ou une population est à risque d'anomalies génétiques ou épigénétiques. Dans le cas d'un patient présentant une maladie

génétique ou congénitale ou des antécédents familiaux de cet ordre, le candidat devra en diagnostiquer la cause, la gravité et les complications, et mettre en place un plan de prise en charge approprié.

## **Objectifs spécifiques**

Identifier les cas où une maladie pourrait signaler la présence de facteurs de risque propres à une population donnée.

Dans le cas d'un patient présentant des signes cliniques d'une maladie d'origine génétique, le candidat devra :

- énumérer et interpréter les constatations cliniques cruciales, notamment
  - a. les antécédents obstétricaux médicaux et familiaux, l'origine ethnique ou géographique et les déterminants sociaux de la santé;
  - b. les résultats d'un examen physique du patient ou de membres désignés de sa famille, le cas échéant;
- énumérer et interpréter les examens de laboratoire et d'imagerie diagnostique pertinents;
- élaborer un plan efficace de prise en charge initiale comprenant, selon le besoin :
  - a. des conseils génétiques;
  - b. un examen des options en matière de reproduction;
  - c. une évaluation spécialisée, un dépistage génétique ou une orientation vers des ressources communautaires ou des services de soutien sociaux et psychologiques.