

CENTRE DE GÉNOMIQUE MÉDICALE

Des diagnostics rapides et précis
pour les situations complexes



Hôpitaux
Universitaires
Genève

Présentation

Structure transversale et multidisciplinaire, le Centre de génomique médicale (CGEM) offre une médecine de précision aux personnes atteintes par une maladie génétique particulièrement complexe et pour lesquelles un diagnostic n'a pas pu être posé jusqu'ici.

Que fait le CGEM ?

Son objectif principal consiste à poser rapidement un diagnostic précis, indispensable pour une prise en charge efficace de ces personnes. Il contribue ainsi à éviter ou à abrégé une errance médicale.

A qui est-il destiné ?

Le CGEM est destiné aux professionnel·les de santé en charge de patient·es présentant un ensemble de symptômes inexplicables qui pourraient être causés par une maladie génétique.



INFO

Les maladies génétiques touchent 5% de la population en Europe. On estime qu'un tiers de ces personnes n'a pas reçu le bon diagnostic.

Quels moyens sont mis en œuvre ?

Les *genome boards* constituent le principal outil du CGEM. Colloques multidisciplinaires hautement spécialisés réunis pour l'examen d'un dossier médical, ils regroupent les spécialistes en charge du patient, ainsi que des généticien·nes, des pathologues, des radiologues et des bioinformaticien·nes. La réunion des expertises résulte en un haut niveau de performance.

Les *genome boards* se déroulent en l'absence des patient·es. La salle est équipée d'un système de visio-conférence pour faciliter les échanges à distance, notamment avec les médecins et les spécialistes de ville ou d'autres centres hospitaliers.

Quelles compétences collaborent au CGEM ?

Le centre réunit des :

- ▶ Expert·es de différentes spécialités médicales (spécialistes FMH)

Le groupe de spécialistes FMH est réuni en fonction des cas et des problèmes cliniques spécifiques à examiner. Le centre collabore par exemple avec des neuropédiatres, des cardiologues, des néphrologues, des hépatologues, ainsi que des radiologues, des pathologues, des généticien·nes et des biologistes cliniques.

- ▶ Médecin généticien·ne

Ce ou cette spécialiste FMH en génétique médicale assiste et collabore avec les expert·es des autres disciplines médicales

en charge du patient. Entre autres, il ou elle élabore les listes de gènes à tester, puis confrontera les résultats de l'analyse génétique aux données cliniques du patient.

▶ Conseiller·e en génétique

Le ou la conseiller·e en génétique informe de façon adaptée les familles et les personnes atteintes par une maladie génétique, susceptibles de l'être ou de la transmettre. Il ou elle leur donne les moyens de prendre des décisions éclairées.

Il ou elle fait également le lien entre les différentes personnes impliquées (professionnel·les de la santé, proches, etc.) dans les prises en charge et le suivi médical.

▶ Biologiste spécialiste FAMH en analyses génétiques

Ces spécialistes interprètent les résultats de toutes les analyses génétiques. Puis rédigent les rapports à l'attention des médecins.

▶ Bio-informaticien·ne

A la fois informaticien·ne et biologiste, ce/cette scientifique des données extrait, organise et analyse les données informatiques fournies par les séquenceurs à haut débit de l'ADN.

+ **INFO**

Retrouvez les informations sur la consultation génétique dans la brochure et sur le site Internet du Service de médecine génétique.

Pour quels résultats ?

La procédure mise en place par le CGEM permet de poser un diagnostic et d'écartier certaines hypothèses diagnostiques génétiquement bien reconnues. Grâce au progrès rapide et continu des connaissances dans les domaines de la génétique et de la génomique, l'efficacité diagnostique du CGEM va encore augmenter dans les prochaines années.

Quand soumettre un dossier médical ?

Les dossiers peuvent être soumis avant, pendant ou après les analyses génétiques :

- ▶ avant : afin de sélectionner l'approche la plus adaptée au cas présenté
- ▶ pendant : pour une interprétation des résultats à la lumière de la situation clinique
- ▶ après : pour poser ou confirmer le diagnostic et optimiser le suivi médical.

Comment bénéficier des prestations du CGEM ?

Lors d'une suspicion de maladie génétique, il faut d'abord consulter un·e spécialiste FMH en génétique médicale des HUG (lire Informations pratiques). Après cette consultation, une analyse génétique peut être prescrite et son remboursement demandé à l'assurance. L'utilité des prestations du CGEM pour un cas donné est évaluée lors de cette consultation ou en fonction des résultats des analyses génétiques.

Informations pratiques

Centre de génomique médicale

Directeur: Pr M. Abramowicz (MD, PhD)

Coordinatrice: Dre sci E. Hammar Bouveret (PhD)

Secrétariat du Service de médecine génétique et du CGEM

Lundi-vendredi, 8h30-12h et 13h45-17h

📞 022 372 18 55, cgem@hcuge.ch

Liens utiles

Centre de génomique médicale (CGEM):

➔ www.hug-ge.ch/centre-genomique-medicale

Service de médecine génétique (SMG):

➔ www.hug-ge.ch/medecine-genetique

Orphanet Suisse:

➔ www.orphanet.ch

Portail romand maladies rares:

➔ www.info-maladies-rares.ch

Centre de génomique médicale

Bâtiment Louise Morier

Rue Gabrielle-Perret-Gentil 6

1205 Genève

Accès

Bus 1, 5, 7 arrêt

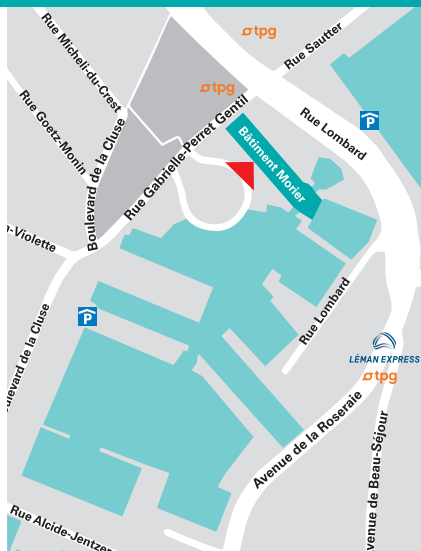
« Hôpital »

Léman Express, arrêt

« Genève-Champel »

Parking H-Cluse et

H-Lombard



Cette brochure a été réalisée par le Centre de génomique médicale en collaboration avec la Direction de la communication.