



## Registre de cas pour l'accréditation au CCCG Instructions

Le registre de cas sert à démontrer que le candidat s'est impliqué activement dans l'évaluation et la consultation de patients en quête d'information génétique et qu'il possède l'expérience et l'expertise d'un conseiller en génétique. Les cas répertoriés dans le registre de cas doivent démontrer que le candidat a acquis l'expérience nécessaire en conseil génétique dans une variété de conditions génétiques et de situations de conseil.

### Recommandations pour le registre de cas :

1. La diversité des fonctions sera prise en considération lors de l'évaluation du registre de cas. Chaque cas doit représenter au moins trois des fonctions répertoriées dans le formulaire du registre de cas. Les fonctions D à I doivent être exercées en personne ou par l'intermédiaire d'un système de vidéoconférence. L'exercice de ces fonctions (D à I) uniquement par téléphone n'est pas acceptable. Chaque fonction doit avoir été accomplie dans un minimum de 10 cas.
2. Tous les cas doivent avoir été vus dans les 4 années précédant la date de soumission de la candidature. Toutefois, un candidat non retenu ou ayant sollicité un ajournement de sa première tentative d'examen d'accréditation pourra utiliser son registre de cas pour DEUX examens ultérieur.
3. Une consultation de groupe ou familiale ne compte que pour une entrée au registre de cas.
4. Un maximum de 15 cas peut présenter le même « type de clinique ».
5. Chaque « type de clinique » doit être représenté par un minimum de 5 cas.
6. Sur le maximum de 15 cas permis pour chaque « type de clinique », pas plus de 5 cas ne peuvent présenter la même « raison de consultation »
7. Les signatures faxées ou numérisées (des superviseurs de formation clinique) seront acceptées pour les registres de cas. Cependant, les candidats devraient s'assurer de conserver leurs documents originaux dans l'éventualité où le CCCG déciderait de réviser leur registre. Chaque page du registre de cas ne peut être signée que par un seul superviseur de formation.
8. Toute fausse déclaration de la part du candidat concernant sa participation à un cas ou le contenu de son registre de cas entraînera son exclusion de tout examen d'accréditation futur du CCCG. Tout superviseur de formation clinique qui signerait des cas frauduleux ne sera plus accepté par le CCCG pour de futures soumissions de registre de cas.

## Instructions pour compléter le registre de cas :

### Nom complet du candidat :

Inscrivez le nom complet du candidat (prénom et nom de famille) tel qu'il apparaît sur le formulaire de candidature.

### Numéro de l'entrée :

Numérotez les entrées au registre de cas de façon consécutive de 1 à 50. Au-delà de 50, aucune entrée ne sera ni examinée, ni considérée comme faisant partie du registre de cas. Vous pouvez rayer toute entrée que vous ne désirez pas être comptée dans votre registre de cas. Ces entrées ne seront pas comptées comme un de vos 50 cas. Ne numérotez pas les entrées qui auront été rayées. Si les entrées ne sont pas numérotées de façon consécutive, le Comité d'accréditation se réserve le droit de contacter le candidat afin qu'il corrige son registre de cas.

### Date

Inscrivez la date (jj/mm/aa) à laquelle la famille, le patient ou le groupe a été vu. Il n'est pas nécessaire d'inscrire les cas en ordre chronologique.

### Numéro du cas :

Inscrivez un numéro de cas vous permettant de retrouver l'information qui le concerne dans votre centre. N'utilisez pas le nom du patient.

### Type de clinique :

Indiquez un type de clinique qui décrit le mieux chaque cas. Si plusieurs problèmes, préoccupations ou motifs de consultation sont identifiés lors de la consultation, indiquez le type de clinique qui décrit le mieux le motif PRINCIPAL ou INITIAL de la consultation. Dans cette situation, le cas ne peut être utilisé une autre fois dans le registre de cas sous un type de clinique différent.

1. Risque reproductif : Patients qui consultent par rapport aux risques génétiques encourus par leurs futurs enfants incluant : âge maternel avancé (AMA), test de porteur, consanguinité, infertilité/pertes de grossesse, porteurs de translocation, risques tératogènes éventuels, antécédents familiaux, etc. Les patientes peuvent ou non être enceintes lors de la consultation. Ex. : la patiente référée est enceinte et a des antécédents familiaux du syndrome de l'X fragile.
2. Dépistage prénatal : Patientes enceintes dont la grossesse en cours est à risque et qui consultent par exemple pour résultats de dépistage sérologiques anormaux, identification de marqueurs à l'échographie ou de malformations congénitales.
3. Pédiatrie : Patients (individus  $\leq 18$  ans) qui consultent pour un diagnostic et/ou une prise en charge d'une condition génétique, d'une condition génétique potentielle, d'anomalies congénitales multiples ou de malformations congénitales. Ces consultations impliquent en général un examen physique par un généticien. Les enfants qui présentent un syndrome de cancer ne doivent PAS être inclus dans ce type de clinique.
4. Adulte : Patients (individus  $\geq 19$  ans) qui consultent pour un diagnostic et/ou une prise en charge d'une condition génétique, d'une condition génétique potentielle, d'anomalies congénitales multiples ou de malformations congénitales. Ces consultations peuvent ou non impliquer un examen physique par un généticien. Ce type de clinique inclut également les patients qui consultent pour des tests présymptomatiques ou de prédisposition pour une maladie « d'apparition tardive chez l'adulte ». Ex. Antécédents

familiaux ou personnels d'hémochromatose, exclusion d'un syndrome de Marfan chez un patient de 22 ans, test présymptomatique de la maladie de Huntington.

5. Cancer : Patients (enfant ou adulte) pour qui la raison de consultation principale est par rapport à un syndrome de cancer particulier pour un diagnostic, un test de prédisposition ou pour antécédents familiaux. Ex. enfant atteint de polypose adénomateuse familiale (PAF), patiente avec antécédents familiaux de cancer du sein, patient faisant un test de prédisposition au syndrome de Lynch, antécédents familiaux de néoplasie endocrinienne multiple. Les patients atteints ou non de cancer et qui consultent pour des antécédents familiaux de cancer, qui procèdent à un test de prédisposition au cancer ou qui consultent en rapport à leurs résultats de tests génétique pour un cancer comptent tous pour la même « raison de consultation » (ex : cancer du sein/ovaire).

## Fonctions

Notez toutes les fonctions que vous avez exercées pour chaque cas.

- A. Préparation de cas implique l'évaluation, avant la consultation, de l'ensemble des informations pertinentes au patient et au motif de consultation génétique. Ex. : Revue de littérature, présentation de cas, révision du dossier médical.
- B. Antécédents médicaux implique l'obtention des informations médicales pertinentes au patient incluant l'histoire de la grossesse, les antécédents médicaux et développementaux et les expositions à des facteurs environnementaux.
- C. Généalogie : Obtention des informations nécessaires à l'élaboration d'un arbre généalogique complet.
- D. Évaluation du risque implique l'analyse de l'arbre généalogique, des données médicales et de laboratoire pour déterminer les risques d'occurrence et de récurrence.
- E. Évaluation psychosociale implique l'obtention et l'évaluation des antécédents psychologiques, sociaux et évaluation des besoins psychosociaux du patient.
- F. Risques de transmission héréditaire implique l'éducation des patients aux risques et aux modes de transmission.
- G. Lors de la discussion des options/résultats de test, le candidat explique les aspects techniques et médicaux des tests diagnostiques, de dépistage et de prédisposition incluant les risques associés, les bénéfices et les limitations. Ceci inclut aussi l'interprétation correcte des résultats.
- H. Consultation/soutien psychosocial implique un conseil centré sur le patient et de courte durée, de soutien psychosocial et de conseils d'orientation à la famille et au patient.
- I. Pour l'identification des ressources, le candidat aide le patient à identifier les groupes de soutien locaux, régionaux ou nationaux ainsi que d'autres ressources au sein de la communauté.
- J. Le suivi implique une poursuite de la revue de la littérature, retour de résultats, écriture de lettres à la famille et/ou au médecin référant et maintien d'un contact avec la famille

afin de répondre à toute question supplémentaire.

**Raison de consultation :**

Le candidat doit clairement indiquer le diagnostic principal ou le motif principal de chaque consultation.

**Superviseur de formation clinique :**

Un minimum de 15 cas doivent être supervisés par un conseiller en génétique accrédité par le CCGG (ou l'ACCG), l'American Board of Medical Genetics (ABMG), le conseil canadien des généticiens médicaux (CCGM), l'American Board of Genetic Counseling (ABGC), le Genetic Counseling Registration Board (GCRB, Royaume-Uni) ou le Human Genetics Society of Australasia (HGSA Australie). Les superviseurs des autres cas doivent détenir au moins une des désignations suivantes : CCGM, Centre de services partagés du Québec (CSPQ Génétique médicale) ou Fellow of the Royal College of Physicians of Canada (FRCPC, Génétique).

Le superviseur de cas doit avoir été impliqué directement dans la supervision (ex : Présence lors de la session de conseil et/ou révision du cas et/ou co-signature de la documentation). Le superviseur de cas doit attester de l'implication du candidat dans chaque cas en signant tel qu'indiqué au bas de chaque page du registre de cas. Le directeur d'un programme en conseil génétique ne peut signer le formulaire du registre de cas que s'il a été directement impliqué dans la supervision du cas.

Les superviseurs de formation clinique doivent écrire leur nom complet (prénom et nom de famille) et leur désignation au temps de la supervision du cas. Le superviseur devrait indiquer si son nom de famille courant est différent de celui qu'il portait lors de son accréditation (ex. Jane Catherine Smith, CCGC; nom de jeune fille : MacDonald (lors de l'accréditation)).

**Numéro de pages :**

Le candidat doit inscrire le numéro de page de chaque formulaire du registre de cas en bas à droite du formulaire (ex: Page 1 sur 5). Faites autant de copies du formulaire que requis.

*Le Comité d'accréditation se réserve le droit de contacter tout candidats et superviseurs afin d'obtenir plus d'informations ou clarifications par rapport au registre de cas qui est soumis pour l'application d'accréditation. Si le comité d'accréditation détermine qu'un (ou plusieurs) cas ne sont pas appropriés pour le registre, il demandera au candidat de soumettre des cas supplémentaires. Les candidats qui ne soumettent pas un registre de cas complet ne pourront pas écrire l'examen d'accréditation et auront perdu un cycle d'examen.*

Abréviations acceptées pour les diagnostics/raisons de consultation

+ – et	E – enceinte
? – possible ou suspect	AFx – antécédents familiaux de
Δ – délétion	Ex. – exclusion
ano – anomalie	DPT – dépistage du premier trimestre
AMA – âge maternel avancé	FEIC – foyer échogène intracardiaque
Av. – avec	DI – déficience intellectuelle
Ca – cancer	DPI – dépistage prénatal intégré
chr – Chromosome	ACM – anomalies congénitales multiples
Consang. – consanguinité	DSM – dépistage sérologique chez la mère
KPC – kyste du plexus choroïde	ASR – avortement spontané à répétition
RD- retard de développement	DTM – dépistage à trois marqueurs
EPG – exposition pendant la grossesse à ?	U/S – échographie / ultrason

Dernière mise à jour: février 2021

Exemples :

1. Une patiente enceinte consulte en raison d'une grossesse antérieure interrompue pour hernie diaphragmatique.  
Type de clinique n° 1                      E - gross. anté. av. hernie diaphr.
2. Une patiente qui n'est pas enceinte est référée pour une consultation AMA, mais vous discutez de l'AMA, du dépistage de la thalassémie et de ses antécédents familiaux concernant un frère avec DI.  
Type de clinique n° 1                      AMA, thal., AFx, DI
3. Un enfant présentant une malformation cardiaque congénitale, un retard de développement et courte taille. Aucun diagnostic n'est posé.  
Type de clinique n° 3                      MCC, RD, courte taille
4. Un homme consulte pour des antécédents familiaux d'hémochromatose et va passer un test génétique.  
Type de clinique n° 4                      AFx + Ex. hémochromatose
5. Un enfant présentant une malformation cardiaque congénitale, un retard de développement et un retard statural est vu en consultation et le généticien et/ou le médecin qui le réfère pense à un syndrome de Di George.  
Type de clinique n° 3                      MCC, RD, courte taille, Ex. 22q Δ
6. Une femme enceinte est référée, car l'échographie a révélé un polyhydramnios et une possibilité d'atrésie de l'œsophage.  
Type de clinique n° 2                      U/S av. ? atrésie de l'œsophage, Ex. chr. ano., poly.
7. Un patient est vu en consultation pour des antécédents familiaux de cancer du sein/ovaire.  
Type de clinique n° 5                      Ca. sein/ovaire
8. Un patient est vu en consultation pour discuter d'un test de prédisposition ou de résultats d'un test de prédisposition BRCA1/2.  
Type de clinique n° 5                      Ca. sein/ovaire
9. Un patient atteint d'un cancer sein/ovaire est vu en consultation pour discuter de test génétique ou du risque potentiellement plus élevé de cancer chez les membres de sa famille.  
Type de clinique n° 5                      Ca. sein/ovaire