



Instructions Registre de cas cliniques pour l'examen d'accréditation du CCGC

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 compétent. 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.

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 futur examen d'accréditation du CCGC. Tout superviseur de formation clinique qui signerait des cas frauduleux ne sera plus accepté par le CCGC pour de futures soumissions de registre de cas.

Information pour superviseurs de formation clinique:

Le superviseur de cas doit avoir été impliqué directement dans la supervision et/ou doit avoir une connaissance approfondie de l'implication et du rôle du candidat dans le cas (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 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.

Le registre de cas peut inclure des cas vus dans le cadre d'un emploi rémunéré post-graduation. Le superviseur de formation clinique doit être affilié avec le même employeur que le candidat et avoir accès aux informations sur le cas. Tel que mentionné ci-dessus, le superviseur de formation clinique doit avoir été directement impliqué dans la supervision et/ou doit avoir une connaissance approfondie du rôle du candidat dans le cas.

Les superviseurs de formation clinique doivent inscrire leur nom complet (prénom et nom de famille) et leur désignation au moment 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)). Un seul superviseur peut signer chaque page du registre de cas.

Le registre de cas doit inclure 50 cas satisfaisant les critères suivants:

1. Les cas sélectionnés doivent être numérotés de 1 à 50.
 2. Tous les cas doivent avoir été vus dans les 5 années précédant la date de soumission de la candidature.
 3. Une consultation de groupe ou familiale ne compte que pour une entrée au registre de cas.
 4. Chaque « type de clinique » doit être représenté par un minimum de 5 cas et un maximum de 15 cas.
 5. Chaque cas doit inclure au moins trois des fonctions répertoriées dans le formulaire du
- Dernière mise à jour: novembre 2024

registre de cas et chaque fonction doit avoir été accomplie dans un minimum de 10 cas.

****2024: Les sessions de conseil génétique par téléphone ayant eu lieu entre le 1er mars 2020 et le 31 décembre 2024 peuvent inclure les fonctions E à I et peuvent être inscrites au registre de cas sans restriction.**

****En vigueur à partir de 2025: Les sessions de conseil génétique par téléphone peuvent inclure toutes les fonctions répertoriées dans le formulaire du registre de cas. Un maximum de 17 cas par téléphone peuvent être inscrits au registre de cas; les autres cas doivent avoir été réalisés en présentiel ou par visioconférence.**

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 » (ex. Un maximum de 5 cas de pédiatrie vus pour épilepsie ou un maximum de 5 cas adultes vus pour une suspicion de désordre des tissus conjonctifs).
7. Chaque page du registre de cas doit inclure le nom du superviseur, ses qualifications et sa signature.** Les signatures faxées ou numérisées seront acceptées; cependant, les candidats doivent 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 clinique.
8. Les nouvelles applications doivent inclure un minimum de 40 cas supervisés par un conseiller en génétique accrédité par le Conseil Canadien de Conseil Génétique (CCCG) ou l'American Board of Genetic Counseling (ABGC). Les superviseurs des autres cas pourront être un conseiller en génétique accrédité par le GCRB (Royaume-Uni) ou le HGSA (Australie), ou par un médecin ayant l'une de ces accréditations: ABMG, CCMG, CSPQ (génétique médicale), ou FRCPC (génétique).

Plus d'instructions pour compléter le registre de cas se retrouvent aux pages 3 à 6.

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. Le candidat doit rayer toute entrée qu'il ne désire pas être considérée comme un de ses 50 cas. Les entrées rayées ne doivent pas être numérotées.

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.

Identification 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 ni aucune autre information identifiante (ex. numéro de dossier médical).

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 la raison PRINCIPALE ou INITIALE 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 (tous âges) qui consultent par rapport aux risques génétiques encourus par leurs futurs enfants. Les patients peuvent avoir une grossesse en cours ou non lors de la consultation.
Ex. patients vus pour âge maternel avancé (AMA), test de porteur, consanguinité, infertilité/pertes de grossesse, porteurs de translocation, risques tératogènes éventuels, antécédents familiaux, etc.
2. Dépistage prénatal : Patiente enceinte (tous âges) où des préoccupations se présentent quant au fœtus de la grossesse actuelle.
Ex: Patiente vue pour résultats de dépistage sériques anormaux, identification de marqueurs à l'échographie ou de malformations congénitales.
3. Pédiatrie : Patients (individus ≤ 18 ans) qui consultent pour une suspicion ou un diagnostic et/ou une prise en charge d'une condition génétique. Ces consultations peuvent ou non impliquer un examen physique par un généticien. Les enfants qui présentent un syndrome de cancer ne doivent PAS être inclus dans ce type de clinique.
Ex. Un patient admis pour une épilepsie réfractaire aux traitements, un nouveau-né avec pieds-bots et polydactylie, patient avec histoire familiale de cardiopathie hypertrophique.
4. Adulte : Patients (individus ≥ 19 ans) qui consultent pour une suspicion ou un diagnostic et/ou une prise en charge d'une condition génétique. Ces consultations peuvent ou non impliquer un examen physique par un généticien. Ce type de clinique inclut également les patients qui consultent pour un conseil présymptomatique 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 prédictif de la maladie de Huntington.

5. **Cancer** : Patients (tous âges) pour qui la raison de consultation principale est un syndrome de cancer héréditaire. Les patients peuvent consulter par rapport à une histoire personnelle ou familiale de cancer, ou pour un test de prédisposition.
Ex. Patient consultant pour un diagnostic clinique de polypose adénomateuse familiale (PAF), antécédents familiaux de cancer du sein, test de prédisposition au syndrome de Lynch, antécédents familiaux de néoplasie endocrinienne multiple.

Type de rendez-vous

Débutant en janvier 2023, les candidats doivent indiquer le type de rendez-vous pour chaque cas et utiliser la dernière version du formulaire de registre de cas.

- P. Le patient a été rencontré en personne
- T. Le patient a été rencontré par téléphone ou autre méthode audio (i.e. le patient pouvait être entendu mais pas vu).
- V. Le patient a été rencontré par vidéoconférence (i.e. avec une technologie qui permet d'entendre et voir le patient, tel que Télésanté, Microsoft Teams, ou Zoom.)

Fonctions

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

- A. La 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. La prise d'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 et un soutien psychosocial à court
- Dernière mise à jour: novembre 2024

terme pour le patient et de support pour la famille. Cela implique aussi d'adresser les préoccupations du 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 référent 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. La raison devrait être une condition ou diagnostic, pas un nom de gène. Nous reconnaissons que d'autres problèmes ou inquiétudes peuvent être identifiés lors d'une session, mais la raison de consultation qui décrit la raison PRINCIPALE ou INITIALE devrait être indiquée sur le formulaire.

Note: Les individus atteints OU non atteints ayant un antécédent familial de cancer, un test prédictif pour un type de cancer, ou qui sont vus pour des résultats d'un test pour un syndrome de cancer héréditaire comptent pour la même raison de consultation (ex. cancer du sein). De la même façon, les individus ayant un antécédent personnel ou familial de trouble de santé mental ou de condition psychiatrique comptent pour la même raison de consultation (ex. condition psychiatrique).

Exemples d'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
	MCC – malformation cardiaque congénitale

Exemples :

1. Une patiente enceinte consulte en raison d'une grossesse antérieure interrompue pour hernie diaphragmatique.
Type de clinique n° 1 Raison de consultation: 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 Raison de consultation: AMA
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 Raison de consultation: MCC, RD, courte taille

Dernière mise à jour: novembre 2024

4. 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 Raison de consultation: Ex. del22q
5. Un homme consulte pour des antécédents familiaux d'hémochromatose.
Type de clinique n° 4 Raison de consultation: AFx hémochromatose
6. Une femme enceinte vous est adressée car l'échographie a révélé un polyhydramnios et une possibilité d'atrésie de l'œsophage.
Type de clinique n° 2 Raison de consultation: U/S av. ? atrésie de l'œsophage, poly
7. Un patient est vu en consultation pour des antécédents familiaux de cancer du sein/ovaire.
Type de clinique n° 5 Raison de consultation: AFx 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 Raison de consultation: 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 Raison de consultation: Ca. sein/ovaire*

**Note: Les exemples 7 à 9 comptent comme la même raison de consultation. Voir la section "Raison de consultation" pour plus de détails.

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 nécessaire.

Conformité du registre de cas

1. Le Comité d'accréditation se réserve le droit de contacter les candidats et superviseurs afin d'obtenir plus d'informations ou clarifications par rapport au registre de cas qui est soumis pour l'application à l'accréditation.
2. Si le comité d'accréditation détermine qu'un (ou plusieurs) cas ne sont pas appropriés pour le registre, le candidat pourrait être contacté et on pourrait lui demander de soumettre des modifications ou des cas additionnels OU l'application pourrait être refusée. Les exemples de problématiques soulevées incluent mais ne sont pas limitées à : cas mal numérotés, raison de consultation trop longue, trop de cas avec la même raison de consultation.
3. Les candidats qui ne soumettent pas un registre de cas complet ne pourront pas écrire l'examen d'accréditation. Une nouvelle application pourrait être soumise au prochain cycle d'application.

Note: Si un candidat ne réussit pas l'examen ou a demandé de reporter son examen, le registre de cas demeure valide pour la période d'éligibilité de l'application. Par exemple, les candidats n'ayant pas réussi l'examen sont éligibles pour deux autres essais de réexamen et ne sont pas tenus de soumettre un nouveau registre pour les deux essais subséquents.