



Canadian Board of Genetic Counselling
Conseil Canadien de Conseil Génétique

**Exam Content Outline
(formerly Knowledge-Based Competencies
for Canadian Genetic Counsellors)
June 2018**

Background:

In 1994 the CAGC established certification standards for Canadian genetic counsellors including a Certification Board and a practice standard called the CAGC Scope of Practice to reflect basic knowledge expectations of genetic counsellors. This standard was revised and updated on a regular basis by the Certification Board. In 2010 the Certification Board began development of Knowledge Based Competencies, to replace the Scope of Practice, which was archived. The Knowledge Based Competencies reflect the continuing evolution of the profession of genetic counselling and the rapidly expanding field of medical genetics.

In 2006, the CAGC committed to developing a Core Competency framework to address the need for uniform practice standards for the profession. The CAGC Core Competencies include both the Practice Based Competencies and Knowledge Based Competencies and will serve as a platform for practice guidelines, training curricula, certification, continuing competency, re-entry to practice and other quality assurance initiatives for genetic counsellors in Canada. These competencies have been written assuming genetic counsellors will eventually be regulated professionals. In those jurisdictions where regulation occurs, these competencies may assist in the development of standards of practice for genetic counsellors.

Unit 1: Epidemiology, Population, and Basic Human Genetics

Genetic Counsellors should have the knowledge, skills and abilities to:

- 1.1 Understand, define and give examples of basic genetic concepts. Examples include but are not limited to heterogeneity, phenocopy, genocopy and pseudogene.
- 1.2 Understand basic cellular biology concepts. Examples include but not limited to transcription, translation, mitosis, meiosis and gametogenesis.
- 1.3 Understand the principles of Mendel's laws and recognize the different patterns of single - gene inheritance.
- 1.4 Understand non-Mendelian modes of inheritance. Examples include but are not limited to genomic imprinting, uniparental disomy and mitochondrial inheritance.
- 1.5 Understand and apply concepts of complex inheritance. Examples include but are not limited to multifactorial inheritance, heritability, epigenetics, and threshold models.
- 1.7 Understand the concepts regarding genetic changes. Examples include but are not limited to somatic vs germline mutation, mutation vs. polymorphism, new mutation rate and copy number variants.
- 1.8 Understand population genetics concepts. Examples include but are not limited to heterozygote advantage, genetic drift, Hardy-Weinberg equilibrium and founder effect.
- 1.9 Understand the association between fitness and natural selection and identify factors which increase or decrease fitness in an individual or a population.
- 1.10 Understand clinical research study designs. Be able to critically evaluate research based on factors such as: study limitations, bias, sample size and statistical analysis.
- 1.11 Understand basic statistical concepts. Examples include but are not limited to detection rate, sensitivity, specificity and positive predictive value.

Unit 2: Clinical Genetics

Genetic Counsellors should have the knowledge, skills and abilities to:

- 2.1 Understand the etiology, clinical features, testing and management of well-defined genetic conditions.
- 2.2 Understand the clinical features, testing and management of medical conditions that may have either genetic or non-genetic etiology. Examples include but are not limited to hypertrophic cardiomyopathy and amyotrophic lateral sclerosis.

- 2.3 Calculate risk using various techniques and sources of information. Examples include but are not limited to pedigree analysis (Mendelian risk), Bayesian analysis, empiric risk, and laboratory results.
- 2.4 Understand consanguinity, how to calculate coefficients of inbreeding and assess genetic risk.
- 2.5 Understand the common causes of, and appropriate investigations for recurrent pregnancy loss.
- 2.6 Understand dysmorphology concepts. Examples include but are not limited to isolated birth defects, syndromes and sequences/associations.

Unit 3: Molecular Genetics

Genetic Counsellors should have the knowledge, skills and abilities to:

- 3.1 Understand mechanisms that lead to mutations, the different types of mutations and genetic changes and how these contribute to human variability and disease.
- 3.2 Understand techniques used to define and describe genes. Examples include but are not limited to family studies, genome wide association studies and comparative genomic hybridization.
- 3.3 Understand clinical molecular testing techniques including indications for, limitations of and the types of mutation they identify. Examples include, but are not limited to sequencing, panels, whole exome sequencing, MLPA, and linkage analysis.
- 3.5 Understand the presentation, frequency, inheritance pattern, molecular defect, diagnostic techniques and management of molecular disorders.
- 3.6 Understand the classification and interpretation of molecular variants.

Unit 4: Cytogenetics

Genetic Counsellors should have the knowledge, skills and abilities to:

- 4.1 Understand cytogenetic techniques, including indications for, limitations of each technique and the type of chromosome abnormality they identify.
- 4.2 Understand mechanisms that lead to numerical and structural chromosome abnormalities.
- 4.4 Be familiar with recognized chromosome variants of no phenotypic consequence, such as 1qh+, and the implications for genetic counselling.

- 4.5 Understand the presentation, frequency, cytogenetic defect, diagnostic techniques, and management of cytogenetic disorders. Examples include but are not limited to aneuploidy, translocations, chromosome breakage syndromes and microdeletion/microduplication syndromes.
- 4.6 Be familiar with standard cytogenetic nomenclature.

Unit 5: Biochemical Genetics

Genetic Counsellors should have the knowledge, skills and abilities to:

- 5.1 Understand the components of a metabolic pathway and the different possible effects on a pathway when an enzyme is impaired or non-functional.
- 5.2 Understand common terms associated with biochemistry. Examples include but are not limited to oxidation, catabolism, metabolism and phosphorylation.
- 5.3 Understand biochemical testing including indications for, limitations of and the types of conditions they identify. Examples include but not limited to enzyme assays and plasma/urine amino acids.
- 5.4 Understand the presentation, frequency, inheritance pattern, biochemical defect, and management of metabolic disorders.

Unit 6: Cancer Genetics

Genetic Counsellors should have the knowledge, skills and abilities to:

- 6.1 Understand the basic principles and theories of cancer genetics and oncogenesis.
- 6.2 Understand and interpret the influence of family history and other risk factors on cancer susceptibility.
- 6.3 Recognize family history features and clinical features associated with an inherited susceptibility to cancer and appropriateness for genetic testing.
- 6.4 Understand the presentation, frequency, inheritance pattern, genetic testing and management of cancer predisposition syndromes.
- 6.5 Understand and be able to address the benefits, risks, and limitations of genetic testing for cancer susceptibility.

Unit 7: Genetic Screening

Genetic Counsellors should have the knowledge, skills and abilities to:

- 7.1 Understand the different types of screening programs, their target population and methodologies. Examples include but not limited to newborn screening, prenatal screening and population screening.
- 7.2 Understand the criteria used to select conditions and establish screening programs.
- 7.3 Understand the statistical measures of a screening test. Examples include but are not limited to validity, reliability, sensitivity and specificity.
- 7.4 Understand the risks, limitation and benefits of screening programs including potential ethical and legal concerns.

Unit 8: Prenatal Diagnosis

Genetic Counsellors should have the knowledge, skills and abilities to:

- 8.1 Understand the indications, advantages, limitations and risks associated with prenatal diagnostic procedures.
- 8.2 Understand available prenatal screening options, including their sensitivity, specificity, limitations, false positive rates, positive predictive value and how to interpret the results.
- 8.3 Understand the indications, advantages, limitations, risks and accuracy of prenatal imaging including but not limited to ultrasound, fetal MRI and fetal echocardiography.
- 8.4 Understand the risks associated with single or multiple ultrasound soft markers and the appropriate follow up for each.
- 8.5 Understand the differential diagnosis and etiology of ultrasound abnormalities and the appropriate diagnostic testing options.
- 8.6 Understand the different methods used for termination of pregnancy and the risks, benefits, psychosocial implications and legal issues of each.
- 8.7 Understand prenatal risk factors. Examples include but are not limited to parental age, teratogens, and maternal health and the appropriate counselling and investigations for exposed pregnancies.
- 8.9 Be familiar with various assisted reproductive technologies and be aware of the benefits, risks and limitations of each.

- 8.10 Understand the general concepts of embryonic development and define the developmental stages of embryogenesis.
- 8.11 Understand the mechanisms of dysmorphism. Examples include but are not limited to malformations, deformations and disruptions.

Unit 9: Prenatal Diagnosis

Genetic Counsellors should have the knowledge, skills and abilities to:

- 9.1 Understand and apply the principles of medical ethics to the practice of genetic counselling. Examples include but are not limited to autonomy, nonmaleficence, beneficence, justice and paternalism.
- 9.2 Understand and apply principles of client -centered counselling and understand the essential components of communication.
- 9.3 Understand and apply genetic counselling strategies. Examples include but are not limited to contracting, shared decision-making and self-disclosure.
- 9.4 Understand common psychotherapy terms and principles. Examples include but are not limited to defense mechanisms, transference and coping mechanisms.
- 9.5 Obtain and interpret appropriate medical, social and family histories.
- 9.6 Understand the grieving process including the stages of grieving and the features of unhealthy grief. Understand bereavement issues as they pertain to genetic counselling.
- 9.7 Demonstrate an awareness of diverse cultures, values and beliefs and the potential barriers to genetic counselling services.
- 9.8 Understand the legal and ethical issues pertinent to genetic counselling and testing. Examples include but are not limited to practice guidelines, incidental findings, genetic discrimination and privacy of health information.

This document was written by the CAGC Certification Committee (2011) and updated June 2018. It is founded on the Scope of Practice document (archived). The CBGC reserves the right to update this document as they see fit. The CBGC Certification examination is based on the most recent version of this document.

Plan de contenu de l'examen
(anciennement les compétences fondées sur le savoir
pour les conseillers en génétique canadiens)
Juin 2018

Contexte :

En 1994, l'ACCG a établi les standards de certification pour les conseillers/ères en génétique canadiens et a créé le comité de certification et des standards de pratique appelés champ d'activité de l'ACCG pour établir les connaissances attendues de base des conseillers en génétique. Ces standards ont été révisés et mis à jour sur une base régulière par le comité de certification. En 2010, le comité de certification a amorcé le développement des compétences fondées sur le savoir pour remplacer le champ d'activité, lequel a été archivé. Les compétences fondées sur le savoir reflètent l'évolution continue du conseil génétique et l'expansion rapide du champ de la génétique médicale.

En 2006, l'ACCG s'est engagée à développer un cadre de compétences de base pour faire face au besoin d'uniformiser les standards de pratique de la profession. Les compétences de base de l'ACCG incluent les compétences basées sur la pratique ainsi que les compétences fondées sur le savoir et serviront de plateforme pour établir des directives de pratique, le cursus de formation, la certification, la formation continue, la réinsertion à la pratique et d'autres initiatives d'assurance de qualité pour les conseillers en génétique du Canada. Ces compétences ont été rédigées, basées sur la vision en supposant que les conseillers en génétique seront éventuellement des professionnels réglementés. Dans les juridictions où une réglementation est en vigueur, les compétences peuvent soutenir le développement de standards de pratique pour les conseillers en génétique.

Unité 1 : Épidémiologie, population, et génétique humaine de base

Les conseillers en génétique doivent avoir les connaissances, le savoir-faire et les habiletés à :

- 1.1 Comprendre, définir et donner des exemples de concepts de base en génétique. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités à l'hétérogénéité, la phénocopie, la génocopie et les pseudogènes.
- 1.2 Comprendre les concepts de base de la biologie cellulaire. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités à la transcription, la traduction, la mitose, la méiose et la gamétogenèse.
- 1.3 Comprendre les principes des lois de Mendel et reconnaître les différents modes de transmission d'un seul gène.
- 1.4 Comprendre les modes de transmission non-mendéliens. Les exemples incluent, mais ne se limitent pas à l'empreinte génomique, la disomie uniparentale et l'hérédité mitochondriale.
- 1.5 Comprendre et appliquer les concepts de l'hérédité complexe tels que la transmission multifactorielle, l'héritabilité, l'épigénétique et les modèles de seuil.
- 1.7 Comprendre les concepts de changements génétiques. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités à la mutation somatique vs germinale, la mutation vs le polymorphisme, le taux de nouvelle mutation et la variabilité du nombre de copies.
- 1.8 Comprendre les concepts de base de la génétique des populations, entre autres l'avantage hétérozygote, la dérive génétique, l'équilibre de Hardy-Weinberg et l'effet fondateur.
- 1.9 Comprendre l'association entre la valeur d'adaptation et la sélection naturelle et identifier les facteurs qui augmentent ou diminuent la valeur d'adaptation d'un individu ou d'une population.
- 1.10 Comprendre les modèles d'études de recherche clinique. Être capable d'évaluer de façon critique une recherche en se basant sur des facteurs tels que les limites de l'étude, les biais, la taille de l'échantillon et l'analyse statistique.
- 1.11 Comprendre les concepts de base de la statistique. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités au taux de détection, à la sensibilité, la spécificité et la valeur prédictive positive.

Unité 2 : Génétique clinique

Les conseillers en génétique doivent avoir les connaissances, le savoir-faire et les habiletés à :

- 2.1 Comprendre l'étiologie, les caractéristiques cliniques, le test et la prise en charge de conditions génétiques bien définies.
- 2.2 Comprendre les caractéristiques cliniques, le(s) test(s) et la prise en charge de conditions médicales qui peuvent avoir une étiologie génétique ou non-génétique telles que, mais non limitées à la cardiomyopathie hypertrophique et la sclérose latérale amyotrophique.
- 2.3 Calculer le risque à l'aide de différentes techniques et sources d'information. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités à l'étude de l'arbre généalogique (risque mendélien), le calcul bayésien, le risque empirique et les résultats de laboratoire.
- 2.4 Comprendre la consanguinité, comment calculer les coefficients de consanguinité et évaluer le risque génétique.
- 2.5 Comprendre les causes communes et les investigations appropriées pour les avortements spontanés à répétition.
- 2.6 Comprendre les concepts de dysmorphologie. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités aux anomalies congénitales isolées, aux syndromes et aux séquences/associations.

Unité 3 : Génétique moléculaire

Les conseillers en génétique doivent avoir les connaissances, le savoir-faire et les habiletés à :

- 3.1 Comprendre les mécanismes qui mènent aux mutations, les différents types de mutations et de changements génétiques et leur contribution à la variabilité humaine et aux maladies.
- 3.2 Comprendre les techniques utilisées pour définir et décrire les gènes telles que, mais non limitées aux études familiales, aux études d'association pan-génomique et à l'hybridation génomique comparative.
- 3.3 Comprendre les techniques de tests moléculaires cliniques incluant leurs indications, leurs limites et les types de mutations qu'ils identifient. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités au séquençage, aux panels, au séquençage de l'exome entier, à l'amplification multiplex de sondes dépendant d'une ligation (MLPA®) et aux analyses de liaison.
- 3.5 Comprendre la présentation, la fréquence, le mode de transmission, le défaut moléculaire, les techniques de diagnostic et la prise en charge de maladies moléculaires.
- 3.6 Comprendre la classification et l'interprétation des variants moléculaires.

Unité 4 : Cytogénétique

Les conseillers en génétique doivent avoir les connaissances, le savoir-faire et les habiletés à :

- 4.1 Comprendre les techniques de cytogénétique, incluant les indications et les limites de chaque technique ainsi que le type d'anomalie chromosomique qu'elles peuvent identifier.
- 4.2 Comprendre les mécanismes qui mènent aux anomalies chromosomiques de nombre et de structure.
- 4.4 Être familier avec les variants chromosomiques reconnus et qui n'ont pas de conséquence phénotypique, tels que le 1qh+, et leurs implications pour le conseil génétique.
- 4.5 Comprendre la présentation, la fréquence, le défaut cytogénétique, les techniques diagnostiques et la prise en charge de troubles cytogénétiques. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités à l'aneuploïdie, les translocations, les syndromes de fragmentation chromosomique et les syndromes de microdélétion/microduplication.
- 4.6 Être familier avec la nomenclature cytogénétique standard.

Unité 5 : Génétique biochimique

Les conseillers en génétique doivent avoir les connaissances, le savoir-faire et les habiletés à :

- 5.1 Comprendre les composantes des voies métaboliques et les différents effets possibles sur une voie lorsqu'une enzyme est altérée ou non-fonctionnelle.
- 5.3 Comprendre les tests biochimiques incluant leurs indications, leurs limites et les types de conditions qu'ils identifient. Les exemples incluent entre autres les tests enzymatiques et l'analyse des acides aminés plasmatiques/urinaires.
- 5.4 Comprendre la présentation, la fréquence, le mode de transmission, l'anomalie biochimique et la prise en charge des troubles métaboliques.

Unité 6 : Oncogénétique

Les conseillers en génétique doivent avoir les connaissances, le savoir-faire et les habiletés à :

- 6.1 Comprendre les principes de base et les théories de la génétique du cancer et de l'oncogénèse.

- 6.2 Comprendre et interpréter l'influence de l'histoire familiale et d'autres facteurs de risque sur la susceptibilité au cancer.
- 6.3 Reconnaître les caractéristiques de l'histoire familiale et les caractéristiques cliniques associées à une susceptibilité héréditaire au cancer et la pertinence d'un test génétique.
- 6.4 Comprendre la présentation, la fréquence, le mode de transmission, le test génétique et la prise en charge des syndromes de prédisposition au cancer.
- 6.5 Comprendre et être capable d'aborder les bénéfices, les risques et les limites d'un test génétique de prédisposition au cancer.

Unité 7 : Dépistage génétique

Les conseillers en génétique doivent avoir les connaissances, le savoir-faire et les habiletés à :

- 7.1 Comprendre les différents types de programmes de dépistage incluant, leur population cible et leur méthodologie. Les exemples incluent mais ne sont pas limités au dépistage néonatal, au dépistage prénatal et au dépistage populationnel.
- 7.2 Comprendre les critères utilisés pour sélectionner les conditions et établir des programmes de dépistage.
- 7.3 Comprendre les mesures statistiques d'un test de dépistage. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités à la validité, la fiabilité, la sensibilité et la spécificité.
- 7.4 Comprendre les risques, les limites et les bénéfices des programmes de dépistage incluant les enjeux éthiques et légaux.

Unité 8 : Diagnostic prénatal

Les conseillers en génétique doivent avoir les connaissances, le savoir-faire et les habiletés à :

- 8.1 Comprendre les indications, les avantages, les limites et les risques associés aux procédures de diagnostic prénatal.
- 8.2 Comprendre les options disponibles de dépistage prénatal, incluant la sensibilité, la spécificité, les limites, les taux de faux-positifs, la valeur prédictive positive, ainsi que l'interprétation des résultats.
- 8.3 Comprendre les indications, les avantages, les limites, les risques et la précision des techniques d'imagerie prénatale incluant, mais qui ne sont pas limités pas à l'échographie, à l'IRM fœtale et à l'échocardiographie fœtale.

- 8.4 Comprendre les risques associés aux marqueurs échographiques faibles, simples ou multiples, et le suivi approprié pour chacun.
- 8.5 Comprendre le diagnostic différentiel et l'étiologie des anomalies échographiques et les options de tests diagnostiques appropriés.
- 8.6 Comprendre les différentes méthodes utilisées pour des interruptions de grossesse et les risques, les bénéfices, les implications psychosociales et les enjeux légaux de chacune.
- 8.7 Comprendre les facteurs de risque prénatal, entre autres l'âge parental, les agents tératogènes, la santé maternelle, le counseling et les investigations appropriées pour les grossesses exposées.
- 8.9 Être familier avec les différentes technologies de reproduction assistée et connaître les bénéfices, des risques et des limites de chacune.
- 8.10 Comprendre les concepts généraux du développement embryonnaire et définir les étapes du développement de l'embryogenèse.
- 8.11 Comprendre les mécanismes du dysmorphisme. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités aux malformations, déformations et disruptions.

Unité 9 : Conseil génétique

Les conseillers en génétique doivent avoir les connaissances, le savoir-faire et les habiletés à :

- 9.1 Comprendre et appliquer les principes d'éthique médicale à la pratique du conseil génétique. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités à l'autonomie, à la non-malfaisance, à la bienfaisance, à la justice et au paternalisme.
- 9.2 Comprendre et appliquer les principes du conseil centré sur le client et comprendre les composantes essentielles de la communication.
- 9.3 Comprendre et appliquer les stratégies de conseil génétique. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités à l'établissement d'un plan mutuel (« contracting »), au partage de prise de décision et à la révélation de soi.
- 9.4 Comprendre les termes et principes courants en psychothérapie. Les exemples incluent, mais ne sont pas limités aux mécanismes de défense, au transfert et aux stratégies d'adaptation.
- 9.5 Obtenir et interpréter les histoires médicale, sociale et familiale appropriées.
- 9.6 Comprendre le processus de deuil incluant les étapes du deuil et les caractéristiques d'un deuil non résolu. Comprendre les enjeux d'un deuil dans un contexte de conseil génétique.

- 9.7 Démontrer une conscientisation aux diversités culturelles, les valeurs, les croyances et les obstacles potentiels aux services de conseil génétique.
- 9.8 Comprendre les enjeux légaux et éthiques pertinents au conseil et aux tests génétiques tels que les lignes directrices de pratique clinique, les découvertes fortuites, la discrimination génétique et le caractère privé des renseignements personnels sur la santé.

*Ce document a été rédigé par le Comité d'accréditation de l'ACCG (2011) et mis à jour en juin 2018. Il est basé sur le document du champ d'activité (archivé).
Le CCGC se réserve le droit de mettre à jour ce document comme bon leur semble. La certification CCGC l'examen est basé sur la version la plus récente de ce document.*