



SYMPOSIUM DE MÉDECINE GÉNÉTIQUE ONCOGÉNÉTIQUE 23 février 2024



PROGRAMME SCIENTIFIQUE

7 h 00 **Inscription et accueil des participants
(Café et croissants)**

8 h 00 **Mot d'introduction : La rationnelle
du raisonnement génétique**
Dr Zaki El Haffaf, MD, FRCPC, FCCMG
Chef du Service de Médecine Génétique du CHUM, généticien,
Professeur agrégé de clinique, Chercheur investigateur
CRCHUM

8 h 05 **Génétique et Génomique Médicale**
Nadine Dumas, MSc, CCGC
Conseillère en génétique, CHUM

Objectifs : Esquisser les missions de la génétique et de la
génomique médicale, se servir des concepts de l'hérédité
et de la notion d'héritabilité.

Questions / Réponses : 10 minutes

8 h 45 **Étiologie des cancers et Prédilection
héréditaire aux cancers**
Dr Zaki El Haffaf

Objectifs : Présenter le concept de fonction moléculaire des
gènes, Identifier les formes de prédispositions héréditaires aux
cancers et illustrer les indications de testing génétiques.

9 h 25 **Le Diagnostic Moléculaire**
Dr Avi Saskin, Médecin généticien CHUM

Objectifs : Présenter la terminologie usitée, décrire la
complexité des tests moléculaires, savoir interpréter les types
de rapports moléculaires émis.

Questions / Réponses : 10 minutes

10 h 05 **PAUSE SANTÉ**

10 h 20 **Les enjeux médico-sociaux et éthiques de la
génomique et de la génétique en pratique
clinique**
Dre Maude Lefebvre, Médecin généticienne CHUM

Objectifs : Reconnaître les fondements du conseil génétique
et l'importance des enjeux médico-légaux qui président à la
prescription des tests génétiques, Discuter avec le patient et
sa famille de l'étendue des impacts des tests génétiques.

Questions / Réponses : 10 minutes

11 h 00 **Discussion à bâtons rompus
Réflexion autour de la co-construction avec
les patients partenaires dans le cadre de la
médecine génique**

Dr Pavel Hamet, Dre Diane Provencher, Dre Hortensia
Mircescu, Dre Isabelle Bourdeau, Dr Benoît Panzini,
Dre Marie-Pascale Pomey, Mme Sophie Reis
et Mme France Dalpé et d'autres patients partenaires.

Objectifs : Exprimer les points de vue dans le cadre d'une
co-gestion pour une collaboration optimale dans le cadre
du partenariat avec le patient.

Discussion : 45 minutes

12 h 15 **PAUSE DINER**

13 h 00 **SESSION ATELIERS** (mise en situation, consolidation
des connaissances théoriques des sessions de la matinée
par des cas concrets)
Co-animation avec des patients partenaires

13 h 00 **1-Investigation première**
Dr Zaki El Haffaf, MD, FRCPC, FCCMG
Chef du Service de Médecine Génétique du CHUM, généticien,
Professeur agrégé de clinique, Chercheur investigateur
CRCHUM

- L'approche Évaluative
- Conduite de l'investigation
- Signification des résultats

Objectifs : Décrire le déroulement d'une consultation initiale
évaluative en oncogénétique et choisir la meilleure approche
d'investigation.

ou

2-Impacts thérapeutiques
Laura Dempsey-Nunez, MSc, CCGC,
Conseillère en génétique, CHUM
Kristen Mohler, MSc, Conseillère en génétique, CHUM
Dr Avi Saskin, Médecin Généticien, CHUM

- Chirurgie
- Radiothérapie
- Chimiothérapie

Objectifs: Interpréter un résultat moléculaire et proposer
les recommandations thérapeutiques appropriées.

14 h 00 **PAUSE SANTÉ**

14 h 15 **3-Dépistage familial**
Danny Tremblay, MSc, Conseillère en génétique, CHUM

- Définition du cas index
- Raisonnement évaluatif
- Enjeux émotionnels

Objectifs : Documenter le risque familial à partir du cas
index et concevoir l'évaluation génétique appropriée en
cascade.

ou

4- Enjeux médico-légaux et éthiques
Dre Maude Lefebvre, Médecin généticienne, CHUM
Nadine Dumas, MSc, CCGC, Conseillère
en génétique, CHUM

- Impacts sur l'assurabilité (loi canadienne)
- Confidentialité
- Enjeux médico-légaux trouvailles fortuites.

Objectifs : Intégrer les concepts éthiques et médico-légaux
et reconnaître les enjeux des découvertes fortuites en
génétique

15 h 15 **Mot de clôture du symposium**
Dr Zaki El Haffaf

Merci aux exposants: Merck par L'Alliance Merck & AstraZeneca, Invitae et la Fondation du cancer du sein du Québec