

#001

Objectifs du carnet

Problèmes Posés par les Maladies Génétiques

Carte de révision gynéco-obstétrique

- 1 Identifier histoire familiale, consanguinité, fausses couches, malformations ou maladie connue.
- 2 Conseil génétique nécessite information, consentement et arbre familial.
- 3 Dépistage prénatal distingue risque, diagnostic et décision du couple.
- 4 Tests doivent être ciblés sur une question clinique claire.

Visuel extrait et recadré depuis les cours vidéo du SSD1.

Captures de cours recadrées depuis SSD1, usage pédagogique.

- Maîtriser le raisonnement devant problèmes posés par les maladies génétiques en contexte EDN et en garde.
- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, identifier les signes de gravité avant de détailler l'étiologie.
- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, choisir les examens utiles sans multiplier les explorations non contributives.
- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, connaître les traitements initiaux, la surveillance et les critères d'avis spécialisé.

#002

Reconnaître et orienter

- Identifier histoire familiale, consanguinité, fausses couches, malformations ou maladie connue.
- Conseil génétique nécessite information, consentement et arbre familial.
- Dépistage prénatal distingue risque, diagnostic et décision du couple.
- Tests doivent être ciblés sur une question clinique claire.

#003

Prise en charge et surveillance

- Informer sur incertitude, variants, implications familiales et confidentialité.
- Diagnostic préimplantatoire se discute dans indications strictes.
- Coordonner généticien, obstétricien et pédiatre selon situation.
- Accompagnement psychologique souvent utile.

#004

Pièges fréquents

- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, toujours éliminer une grossesse devant douleur, saignement ou aménorrhée en âge de procréer.
- Le conseil génétique doit intégrer le risque maternel immédiat et ne jamais retarder la prise en charge d'une urgence obstétricale.
- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, ne pas banaliser douleur pelvienne, saignement post-ménopausique, fièvre ou vulnérabilité.
- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, adapter chaque décision au terme, au projet de grossesse, au consentement et au terrain.

#005

Synthèse opérationnelle

- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, dater, localiser, mesurer la gravité et choisir l'examen qui change la conduite.
- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, associer prévention, information loyale, contraception ou projet parental selon le contexte.
- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, coordonner gynécologie, obstétrique, anesthésie, pédiatrie, oncologie ou psychiatrie si besoin.
- Pour Problèmes Posés par les Maladies Génétiques, prévoir suivi, signes d'alerte et accès rapide aux soins.

Sources: Référentiel du Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français; Recommandations HAS, CNGOF et INCa selon les thèmes; Supports locaux SSD1/Alex/29-Gynécologie obstétricale; Banque d'images recadrées SSD1/Carnets/phase1_collecte