**Maladies rares**

**L’expertise de la consultation “génétique-maladies osseuses”**

**Depuis cinq ans, une consultation diagnostique multidisciplinaire réunit des spécialistes de médecine génétique et des maladies osseuses.**

Face à une suspicion de maladie osseuse génétique, une consultation spécifique peut proposer aux personnes concernées une investigation diagnostique de pointe, un accompagnement adapté, mais aussi la possibilité de participer à des essais cliniques et à des protocoles de recherche.

Après examen clinique, anamnèse personnelle et familiale, un test génétique pourra être envisagé. « Ces tests portent sur un panel de gènes sélectionnés selon le type de pathologie suspectée : ostéogenèse imparfaite, hyperparathyroïdie, hypophosphatasie, etc. », explique le Pr Andrea Trombetti, médecin adjoint agrégé du Service des maladies osseuses.

La consultation, réalisée conjointement avec la Dre Siv Fokstuen, du Service de médecine génétique, peut être élargie à d’autres spécialités - orthopédie par exemple -, dès lors que la pathologie considérée s’avère complexe et nécessite une prise en charge multidisciplinaire. Pour les jeunes patients et patientes, le dispositif intègre les équipes de pédiatrie au processus, notamment dans le contexte de la transition (vers le service adultes).

**Expertise du Genome board**

En cas de test génétique, après l’obtention des résultats, la certitude d’un diagnostic n’est cependant pas systématique. « Soit la mutation a déjà été caractérisée par le passé et le diagnostic est certain, soit le résultat n’est pas si clair, et des investigations génétiques complémentaires sont nécessaires », note le Pr Trombetti. Le processus d’analyse peut ainsi être complété par l’expertise du [Genome](https://www.hug.ch/centre-genomique-medicale/genome-boards) [board](http://board).

[Cette consultation commune génétique-maladies osseuses s’inscrit dans un projet de reconnaissance du Service des maladies osseuses des HUG comme centre de références par la](https://www.hug.ch/centre-genomique-medicale/genome-boards) [KOSEK](https://www.kosekschweiz.ch/fr) [(Coordination nationale des maladies rares).](https://www.hug.ch/centre-genomique-medicale/genome-boards)

[Pour adresser un patient ou une patiente à la consultation commune génétique-maladies osseuses : www.hug.ch/consultation/maladies-osseuses](https://www.hug.ch/centre-genomique-medicale/genome-boards)

[Encadré :](https://www.hug.ch/centre-genomique-medicale/genome-boards) **[Une prestation unique en Suisse](https://www.hug.ch/centre-genomique-medicale/genome-boards)**

[Fort de son expertise, le Service des maladies osseuses a développé une compétence unique en Suisse pour la lecture des biopsies osseuses : l’histomorphométrie. Cette plateforme d’analyse quantifie différentes activités cellulaires, notamment chez les personnes souffrant d’insuffisance rénale, afin de caractériser leur atteinte osseuse.](https://www.hug.ch/centre-genomique-medicale/genome-boards)