Parcours de soins pour les patients atteints d'infertilité rare

Chez l'homme et la femme – D'une suspicion à une prise en charge personnalisée

1 Évaluation initiale (en partenariat)

- **Anamnèse médicale détaillée et histoire familiale**
- **Bilan de fertilité de base** (hormones, échographie, spermogramme, évaluation réserve ovarien, évaluation tubaire)
- **Examen clinique**
- **Identification de signes d'alerte pour une cause rare** (insuffisance ovarienne prématurée familiale, défaillance de la spermatogenèse, anomalies graves de la morphologie et de la motilité des spermatozoïdes, anomalie de la maturation ovocytaire, arrêt embryonnaire précoce)

2 Bilan diagnostique ciblé (guidé par le phénotype clinique)

Examens spécialisés

- Imagerie
- Bilan hormonal
- Fonction spermatique

Tests génétiques

- Caryotype (homme et femme)
- Microdélétions du chromosome Y (homme)
- Panel de gènes basé sur l'exome en fonction du phénotype d'infertilité
- Array CGH (selon phénotype d'infertilité)

3 Équipe multidisciplinaire



4 Plan de traitement personnalisé

- Traitement médical / chirurgical ou hormonal
- Préservation de la fertilité
- Options de procréation médicalement assistée
- Conseil génétique reproductif

5 Suivi à long terme

- Surveillance du traitement et ajustement si nécessaire
- Suivi médical multidisciplinaire (si nécessaire)
- Soutien psychologique
- Transition vers les soins de santé reproductive à long terme (si nécessaire)

Principes clés tout au long du parcours

- **Diagnostic précis** (génétique et clinique)
- **Prise en charge individualisée** (pas une approche "taille unique")
- **Patient au centre** (décisions éclairées, communication respectueuse)
- **Pratique basée sur les preuves** (données, recommandations et recherche)
- **Éthique et responsabilité** (y compris information génétique et générations futures)

La prise en charge des infertilités rares est complexe,
mais avec une équipe adaptée, des tests appropriés et une approche personnalisée,
nous pouvons offrir des réponses, des options et de l'espoir.