



CENTRE DE RÉFÉRENCE DES SURDITÉS GÉNÉTIQUES

La consultation de génétique de votre enfant

Pourquoi prendre un rendez-vous en consultation en génétique ?

Un enfant sur mille naît avec une surdité plus ou moins importante. Dans 80 % des cas, cette surdité est déterminée par une anomalie génétique.

Une consultation de génétique est une consultation médicale spécialisée dans l'étude des maladies dues à des mutations génétiques ou à des anomalies chromosomiques.

Elle a pour but de rechercher l'origine de la surdité, d'informer sur l'évolution de la maladie et d'apporter un conseil génétique (expliquer le mode de transmission et les risques de récurrence).

Comment préparer votre consultation en génétique ?

La consultation concerne votre enfant, le médecin a donc besoin de le voir.

Il est indispensable que votre enfant assiste à la consultation.

Si cela est possible, il est important que les deux parents soient présents.

Ces renseignements sont importants : ils peuvent permettre de mieux comprendre la situation de votre enfant

À apporter !

- carnet de santé de votre enfant,
- tous les documents médicaux que vous possédez (résultats d'analyses, radio, scanners, audiogramme...) de tous vos enfants et les vôtres
- les noms et coordonnées des médecins et spécialistes que vous avez déjà consultés,
- album photos de votre enfant (de bébé à maintenant)
- enquête familiale : maladies, particularités physiques (mèche blanche, yeux de couleurs différentes, forme des oreilles...)

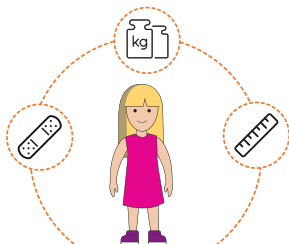
Déroulement du parcours de soins pluri-disciplinaire

«HDJ surdité»



La psychologue

vous présente l'objectif et l'organisation de la journée. Elle écoute vos ressentis ainsi que ceux de votre enfant. Elle répond à vos questions.

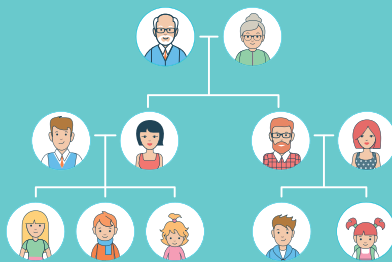


L'infirmière

pèse et mesure votre enfant. Puis elle pose un patch "Emla" pour endormir la peau de votre enfant à l'endroit où sera réalisée une prise de sang plus tard dans la journée.

La conseillère en génétique

retrace l'histoire médicale de la famille et dessine son arbre généalogique pour recueillir des indices vers un diagnostic.

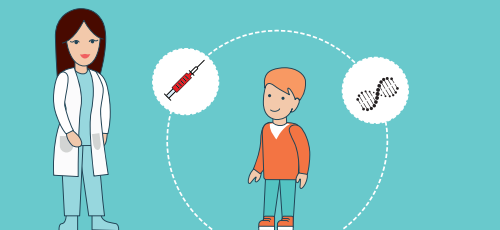


La généticienne

est un médecin. Elle complète les informations recueillies par la conseillère en génétique. Elle examine l'enfant (oreilles, mains, pieds, peau). Elle propose, si possible, une explication à la surdité qui devra être comparée aux analyses génétiques réalisées à partir d'une prise de sang.

L'infirmière

fait une prise de sang à l'enfant, à l'endroit de la peau endormie, permettant au laboratoire de réaliser les analyses génétiques recommandées par le généticien. Les parents et/ou les frères et sœurs seront également prélevés.



Prise de rendez-vous pour toute la famille

La consultation de génétique concerne **toute votre famille**.

Un seul parcours de soin est organisé pour votre enfant, vous-même (deux parents) et vos autres enfants, le cas échéant.

Pour prendre rendez-vous avec le Dr Sandrine Marlin vous pouvez :

- appeler le 01 71 39 69 04
- ou envoyer un message à genetique.surdite@nck.aphp.fr

Vous devez impérativement préciser s'il s'agit :

- d'un premier rendez-vous
- ou d'un rendez-vous de suivi



Le jour de la consultation

Même si vous vous pré-enregistrez en ligne, vous devez impérativement vous présenter au bureau des admissions pour :

- enregistrer votre présence en consultation,
- retirer les planches d'étiquettes de **tous les membres de la famille** venus en consultation.



Tout ce que vous voulez savoir sur le centre de référence des surdités génétiques est accessible en ligne sur le site internet de la plateforme des maladies rares de l'hôpital Necker-Enfants malades

> <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/surdites/>

