



SERVICE DE GÉNÉTIQUE CLINIQUE
"GUY FONTAINE"



<https://www.chu-lille.fr/services/genetique-clinique>

Centre de référence des anomalies du
développement et syndromes malformatifs
l'interrégion Nord-Ouest



AnDDI-Rares
Filiale de Santé Anomalies du
Développement et Déficience
intellectuelle de Causes Rares



Mail : clad@chru-lille.fr
Sites web : www.anddi-rares.org
et <https://ern-ithaca.eu>

Centre de référence des surdités génétiques



Mail : surditegenetique@chru-lille.fr
Site web : <https://www.sensigene.com>

Madame, Mademoiselle, Monsieur,

Ce document a pour but de vous expliquer le déroulement des consultations de génétique. Il représente un support que vous pourrez utiliser pour mieux comprendre cette première consultation.

Vous allez être reçu par l'un des médecins de l'équipe de génétique, pour vous-même ou votre enfant. En fonction du motif de la consultation, le médecin pourra être accompagné d'un autre membre de l'équipe (infirmière, conseiller en génétique, psychologue), que vous pourrez parallèlement demander à rencontrer individuellement si vous en ressentez le besoin. Le Centre Hospitalier de Lille étant un hôpital universitaire, le médecin peut être accompagné d'un interne ou d'un étudiant en médecine.

La consultation de génétique a une durée moyenne de 45 minutes.

Lors de cette première consultation, votre « arbre généalogique » sera réalisé en reprenant les antécédents familiaux, dans le but d'orienter le diagnostic. Dans cette optique, **il est important de ramener tous les documents médicaux en votre possession (lettre(s), résultats d'examens, radiographies, carnet de santé), ceux de votre enfant, les vôtres et/ou ceux de vos apparentés.** Ils vous seront rendus lors de la consultation.

Un examen clinique sera éventuellement ensuite réalisé. Il est possible que nous vous demandions l'autorisation de prendre des photos, pouvant être utiles pour aider au diagnostic. Elles resteront confidentielles dans le dossier médical.

Un prélèvement sanguin pourra vous être proposé le jour même ou à distance (il n'est pas nécessaire d'être à jeun). Pour les enfants, un patch ou une crème EMLA peut être appliquée afin d'anesthésier la peau.

Dans les suites de cette consultation, un courrier reprenant les éléments de la consultation sera adressé à vous-même ainsi qu'à vos différents médecins.

L'équipe de Génétique Clinique.

Si on regardait le corps à la loupe...

...on pourrait voir qu'il est constitué de **cellules**.

Tous les êtres vivants sont constitués de **cellules**, nous, les animaux, les végétaux...

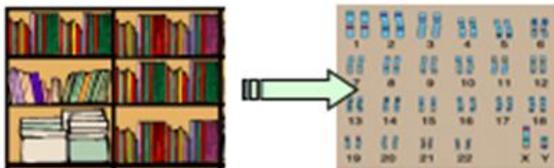


C'est un peu comme si le corps était une grande **maison** avec plusieurs pièces :

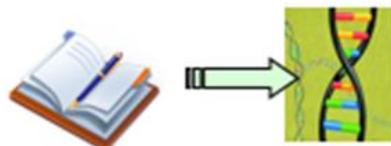


Chaque pièce est comme une **cellule** : Ces cellules sont collées les unes aux autres comme un puzzle géant.

Dans chaque pièce ou **cellule**, il y a une grande **bibliothèque**. Dans cette bibliothèque, il y a des **livres** : ce sont les **chromosomes**.



Dans chaque livre, il y a des **recettes** que nous appelons des **gènes**. Ce sont des recettes pour faire fonctionner le corps. Nous avons reçu la moitié de nos gènes par notre mère et l'autre moitié par notre père.



Il arrive parfois qu'il y ait une erreur dans la recette, comme s'il manquait du sucre dans un gâteau... Pour les gènes, ça empêche le corps de bien fonctionner.



On ne sait pas encore corriger cette erreur, mais on peut faire en sorte que le corps fonctionne le mieux possible.

C'est pourquoi on peut proposer de faire une prise de sang pour voir s'il y a une erreur, ou s'il manque quelque chose dans la recette.



L'infirmière va mettre un élastique autour du bras (le garrot) qui va le serrer un peu, c'est juste pour qu'elle puisse mieux voir la veine. Grâce à une aiguille très fine, le sang sera recueilli dans un tube qui sera envoyé au laboratoire.

Et hop, c'est fini !

Enfin presque...



Dès que le docteur aura reçu les résultats, il proposera un nouveau rendez-vous pour expliquer en détails tout cela.

Il sera là pour répondre à toutes les questions.

