

***Rôles du service de génétique clinique dans la prise  
en charge du handicap de l'enfant :  
diagnostic, coordination, conseil génétique***

***Fanny Laffargue, CCA, service de Génétique Médicale***

***Journée R4P en Auvergne***

***13 novembre 2015 – Clermont Ferrand***



- Centre de référence «**Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs**» (Dr Francannet)

- Centre de compétence **Maladies Osseuses Constitutionnelles**

- Centre de compétence **Surdité**



- Centre de référence pédiatrique «**Neuropathies périphériques rares - Maladies Neuromusculaires** » (Dr Sarret)

- Médecine prédictive (Pr Cornelis)

# Centre de référence «Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs»



**Génétiens**  
Dr Francannet  
Dr Laffargue  
Dr Perthus/ Dr Blanc

**Psychiatre**  
Dr Kahn  
**Rééducateur**  
Dr Pontier  
**Neuropédiatre**  
Dr Sarret

**Conseillers en génétique**  
Mme Amathieu-Delmas  
Mme Rambaud  
Mr Troude

**Diagnostic**  
**Suivi-  
Coordination**  
**Conseil  
génétique**

**Psychologue**  
Mme Faugeras  
**Neuropsychologue**  
Mme Miret  
**Orthophoniste**  
Mme Duplaix  
**Kinésithérapeute**  
Mr Bourdeau  
**Ergothérapeute**  
Mr Prudhomme

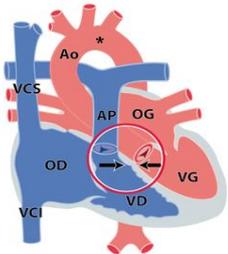
**Infirmière**  
Mme Dubois  
**Secrétaires**  
Mme Parraga  
Mme Radovanovic  
Mme Grange

# Patients et motifs de consultations

Patients : Enfants / Adultes / Diagnostic anténatal  
1800 consultations/an

## Motifs de consultation:

- Malformation congénitale isolée
- Syndrome malformatif
- Anomalie héréditaire
- Déficience intellectuelle
- Troubles du comportement, autisme
- Troubles sensoriels
- Pathologie cutanée



novembre 2015



# Quel est l'intérêt de poser un diagnostic?

## Comprendre et savoir :

- l'origine
- le suivi
- les complications
- le mode de transmission
- les risques pour une prochaine grossesse
- les possibilités de diagnostic anténatal
- les possibilités thérapeutiques

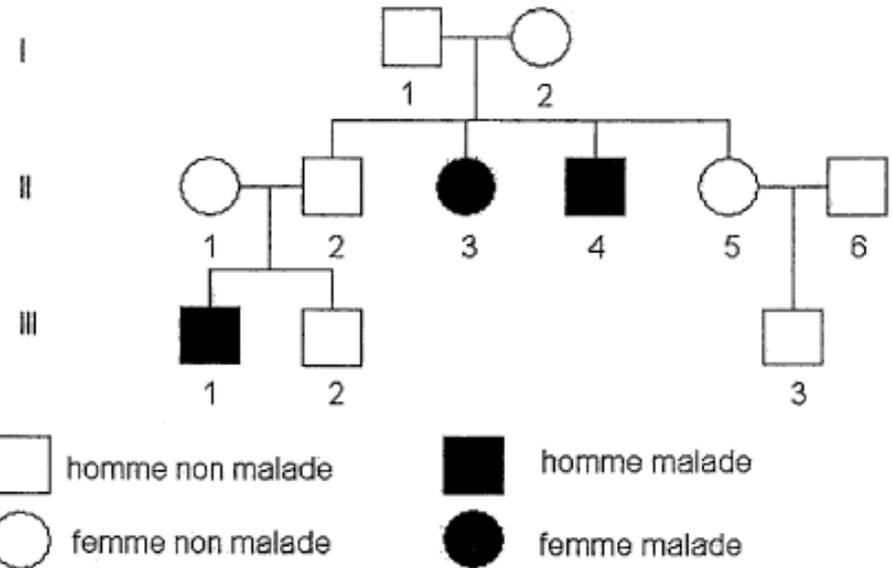
# Déroulement des consultations

- Interrogatoire
- Examen clinique
- Prescription d'examens complémentaires
- Prescription d'analyses génétiques

= consultation longue (1h au minimum)

# Interrogatoire

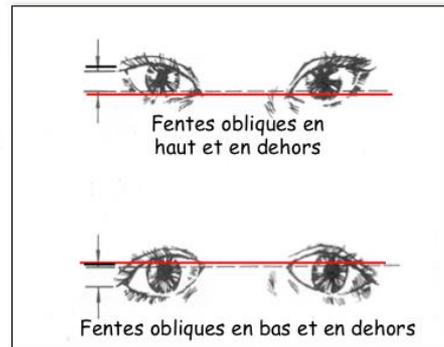
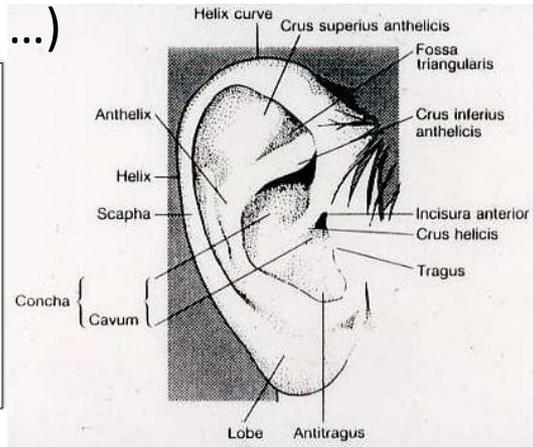
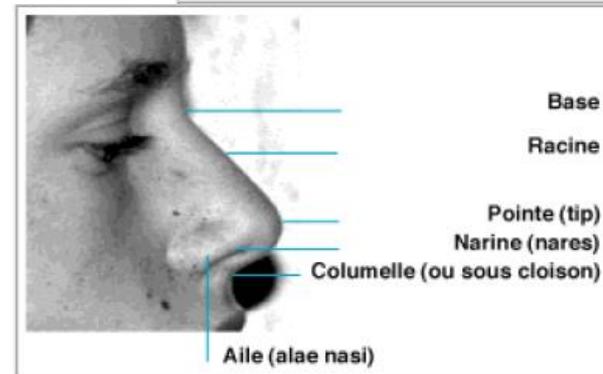
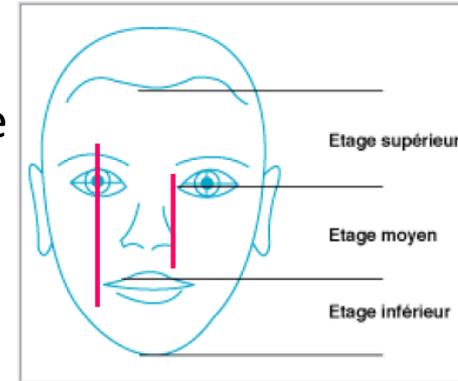
- Histoire familiale, recueil des données généalogiques
- Histoire de la grossesse
- Période néonatale
- Développement psychomoteur  
Scolarité
- Antécédents médicaux et chirurgicaux





# Examen clinique

- Descriptif, complet, rigoureux et méthodique
- Mesures : poids, PC, taille, envergure...
- Examen dysmorphologique
- Photos (visage face/profil, extrémités ...)



from Aase: Diagnostic Dysmorphology

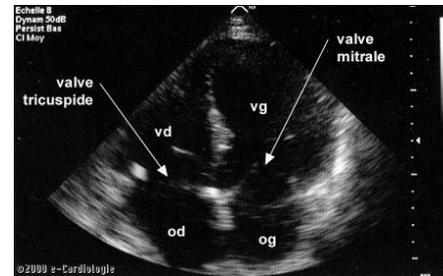


# Prescription d'examens complémentaires

L'examen initial permet de guider le choix des examens complémentaires:

- Echographie cardiaque
- Echographie abdomino-rénale
- Imagerie cérébrale (IRM, Scanner..)
- Explorations neurofonctionnelles (EEG...)
- Avis ophtalmologique, avis ORL
- Radiographies du squelette
- Radiographies des extrémités
- Bilan métabolique (métabolisme du cholestérol, cytopathie mitochondriale, anomalie de la glycosylation des protéines...)

...



# Prescription d'analyses génétiques

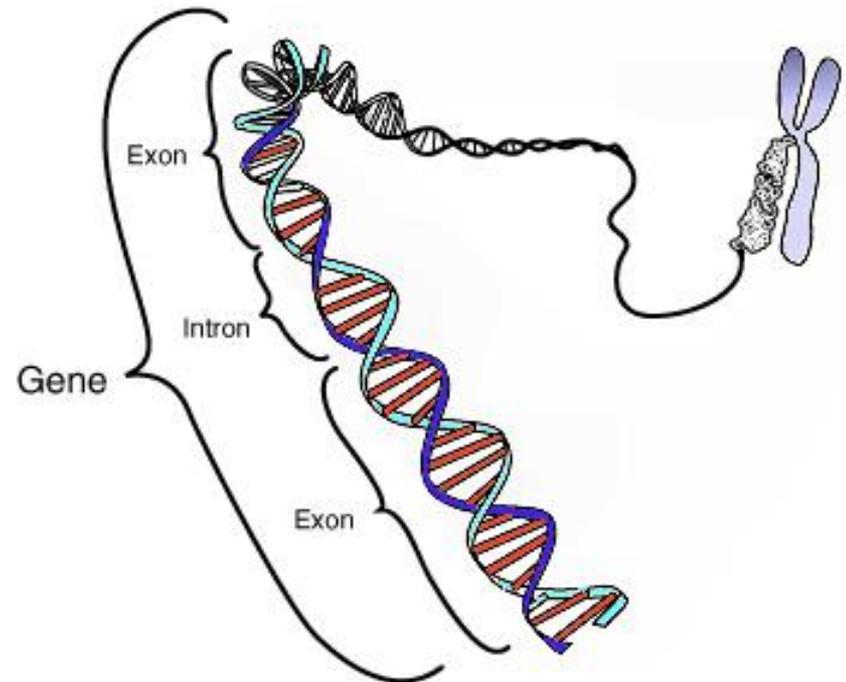
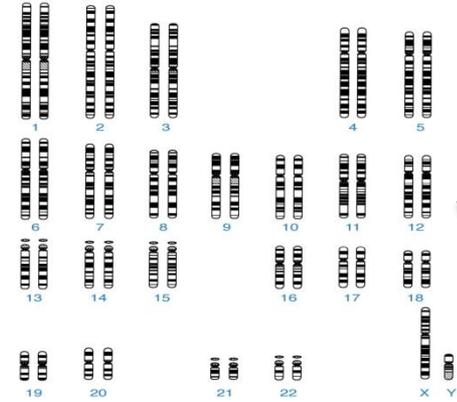
Explications, information précise et compréhensible:

- les limites du test
- délais d'obtention des résultats
- modalité d'information de la parentèle

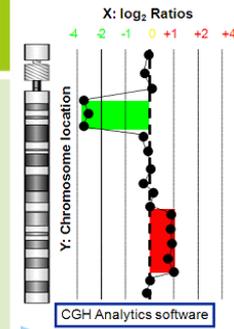
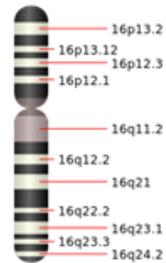
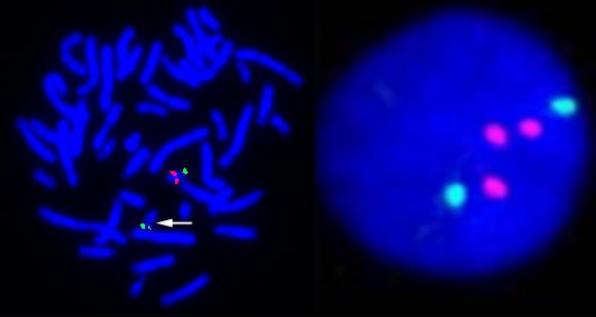
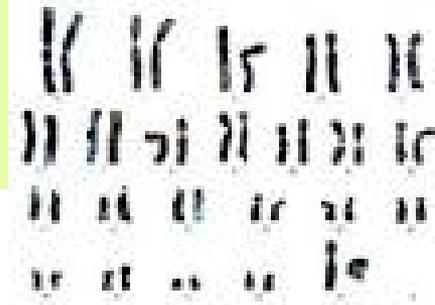
Signature du consentement

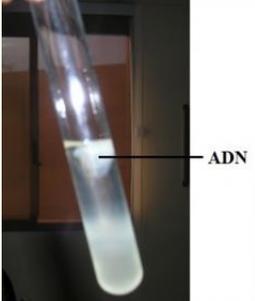
Différentes techniques:

- cytogénétique (chromosomes)
- biologie moléculaire (gènes)



# Techniques génétiques

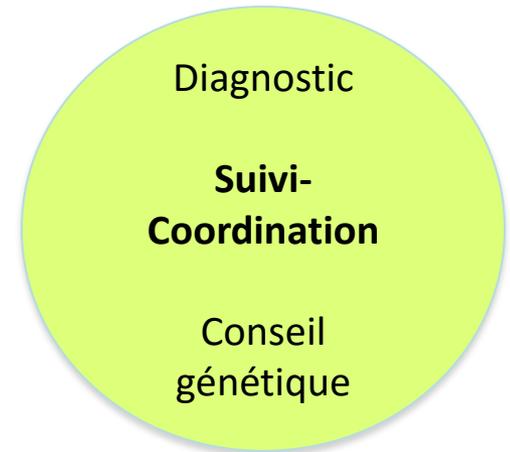


	Études ciblées	Techniques d'approche pangénomiques
<p><b>Anomalie chromosomique</b></p> <p>cytogénétique</p>	<p>-FISH</p> <p>Recherche ciblée d'un syndrome microdélétionnel ou microduplicationnel</p>	<p>- Caryotype</p> <p>- Puce à ADN</p> <p>recherche d'un remaniement chromosomique sur l'ensemble du génome</p>
<p><b>Anomalie génique</b></p> <p>Biologie moléculaire</p> 	<p>- PCR, Southern Blot, PCR-temps réel (génotypage ponctuel), MLPA et QFM-PCR (dosage génique), PCR-séquençage Sanger</p> <p>Recherche d'une mutation dans un gène donné</p> <p>-NGS panel</p> <p>recherche d'une mutation dans un groupe de gènes</p>	<p>- NGS exome, génome complet</p> <p>recherche de mutation sur de grandes régions génomiques/ sur l'ensemble du génome</p> 



# Suivi - Coordination de la prise en charge

- Suivi des aspects cliniques, génétiques et développementaux: planification des contrôles paracliniques, dépistages des complications tardives, conseils thérapeutiques et/ou éducatifs..)
- Réévaluation diagnostique, poursuite des investigations génétiques en fonction de l'évolution du patient et des techniques d'investigation
- Prise en charge psychologique
- Consultations multidisciplinaires spécialisées



# Consultations multidisciplinaires

**Consultations multidisciplinaires** régulières ou ponctuelles dans le service:

- Neuropédiatre (Dr Sarret, Dr Remerand))
- Médecin de rééducation fonctionnelle (Dr Pontier)
- Endocrinologue pédiatre (Dr Terral)
- Psychiatre (Dr Kahn)
- Rhumatologue pédiatre (Dr Echaubard, Dr Merlin)
- Dermatologue (Dr Texier)
- Néphropédiatre (Dr Bessenay)
- Oncologue pédiatre (Dr Isfan)

# Suivi - Coordination de la prise en charge

- Evaluation neuropsychologique (Mme Miret). Bilan / prise en charge en orthophonie (Mme Duplaix), en ergothérapie (Mr Prudhomme), en kinésithérapie (Mr Bourdeau)
- Synthèse des prises en charge
- Coordination du suivi évolutif spécifique en collaboration avec les autres spécialités médicales (cardiologues, ophtalmologues, ORL...)
- Coordination du suivi médico-pédagogique (contacts avec les CAMSP, SESSAD, IME...)
- Aide et conseils aux démarches sociales (dossiers MDPH, 100%)



# Conseil Génétique

Dépistage des personnes à risque

## **Conseillers en génétique:**

- Formation scientifique, master professionnel « conseil génétique et médecine prédictive » (Bac+5)
- Depuis 2005, >140 conseillers en génétique en activité en France
- Activité sous la responsabilité d'un médecin généticien
- Rôle transversal intra et interservice (consultations de conseil génétique, avis téléphonique, bibliographie, synthèse de dossiers, participation à l'inclusion des patients dans les bases de données et PHRC ...)



# Consultations avancées (Dr Laffargue, Conseillers en génétique)

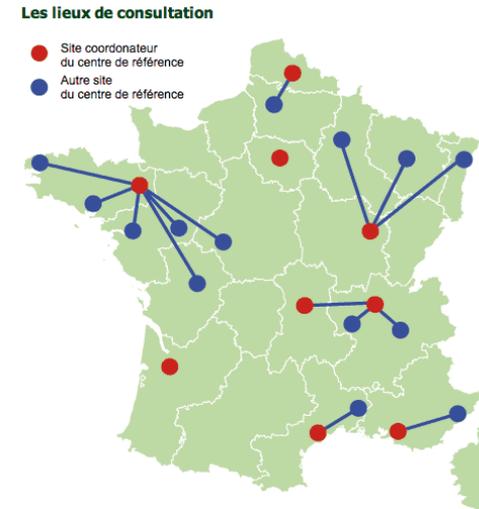
## Consultations de génétique pédiatrique et consultations de conseil génétique

- **Montluçon:** service de pédiatrie, une journée tous les 2 mois
- **Moulins:** service de pédiatrie, une journée tous les 2 mois
- **Brioude:** CAMSP, une journée tous les 2 mois



# Conclusion: Missions du service de génétique

- Aider les malades et leur famille dans:
  - le diagnostic
  - le conseil génétique et le diagnostic prénatal
  - la prise en charge médicale, sociale, psychologique
- Organisation en réseaux (centres de référence, centres de compétences, filières)
- Formation dans le domaine des maladies rares
- Animation d'un réseau de proximité avec mise en place de consultations avancées



# Conclusion: Missions du service de génétique

- Développer une information pour les malades, les familles (association les P'tits Dômes...)
- Surveillance épidémiologique (Registre de Malformations CEMC, Dr Perthus)
- Outil informatique commun : CEMARA
- Participation à la recherche (recherche clinique, PHRC...)



- Centre de référence «**Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs**» (Dr Francannet)
  - Centre de compétence **Maladies Osseuses Constitutionnelles**
  - Centre de compétence **Surdité**
- Centre de référence pédiatrique «**Neuropathies périphériques rares - Maladies Neuromusculaires** » (Dr Sarret)
- Médecine prédictive (Pr Cornelis)