

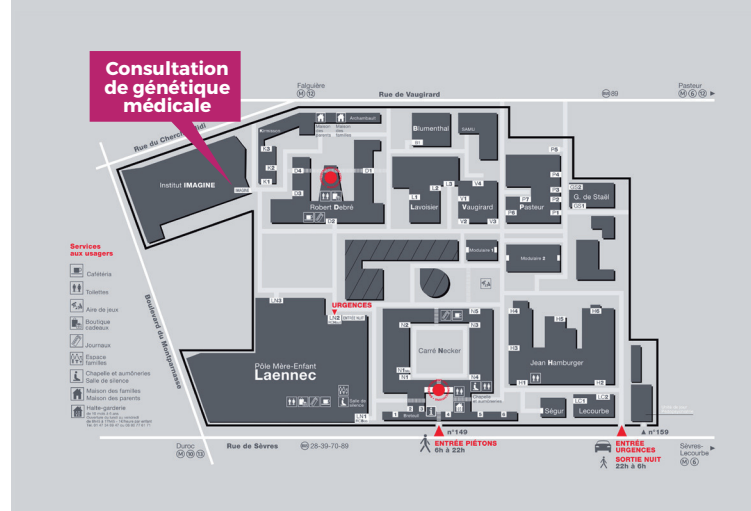
La génétique à l'hôpital Necker et à l'Institut Imagine

La génétique humaine est un domaine majeur de recherche à l'Institut *Imagine* sur le site de l'hôpital universitaire Necker-Enfants malades. Le Professeur Arnold Munnich, pédiatre généticien est le chef du service de génétique de l'hôpital Necker-Enfants malades et le co-fondateur de l'Institut des maladies génétiques *Imagine*.

Imagine est le premier pôle européen de recherche, de soins et d'enseignement sur les maladies génétiques. Il rassemble 850 médecins, chercheurs et personnels de santé pour accélérer les découvertes et leurs applications au bénéfice des malades.

Le service de génétique médicale travaille en association étroite avec les centres de référence et filières maladies rares dans les domaines des anomalies de développement, neurosensorielles, métaboliques et malformatives de l'enfant.

www.institutimagine.org



Consultations de génétique médicale

RDC Bâtiment *Imagine*

Institut des Maladies Génétiques

149 rue de Sèvres, 75015 Paris

Contacts secrétariats

- Pr A. Munnich, Pr B. Funalot et Dr M. Rio
01 44 38 15 07
- Pr S. Lyonnet, Pr J. Amiel et Dr M. Goulet
01 44 49 51 62
- Pr V. Cormier-Daire et Dr C. Michot
01 42 19 27 17
- Dr G. Baujat et Dr M. Houlier
01 44 49 51 53
- Dr J. Kaplan, Dr A. Philippe et Pr C. Antignac
01 44 49 55 89
- Dr S. Marlin : 01 44 49 57 44
- Pr A. Hovnanian : 01 42 75 43 67
- Pr Y. Crow : 01 42 75 44 51
- Pr J-P. Bonnefont, Pr J. Steffann et Dr G. Barcia
01 44 49 51 64
- Psychologues
M^{me} B. Childs 01 44 49 50 97
M^{me} A. Driben et M^{me} A-C. Mazery
01 44 49 51 27
- Assistante sociale
M^{me} A. Le Guennec 01 44 38 15 49
- Conseillères génétiques
M^{me} R. Borghese, M^{me} J. Bengoa, M^{me} C. Remus
01 44 49 51 64



INFORMATIONS AUX PARENTS

La consultation de Génétique Médicale



La Génétique

La génétique étudie le mécanisme des maladies, leur transmission au fil des générations et leurs variations.

Le génome humain porte l'ensemble de l'information génétique d'une personne contenue dans chacune de ses cellules. Le support matériel du génome, l'ADN, est organisé en 23 paires de chromosomes. Dans chaque paire un chromosome vient du père et l'autre de la mère. Les chromosomes sont formés par les gènes. On dénombre quelque 20 000 gènes codants chez l'homme.



Une maladie génétique est due à une ou plusieurs anomalies sur un ou plusieurs gènes entraînant un défaut de fonctionnement de certaines cellules de l'organisme.

Aujourd'hui les quelques 9 000 maladies génétiques touchent 2% de population, soit 3 millions de patients en France et 35 millions en Europe. L'Institut *Imagine* a été créé pour promouvoir le diagnostic, la compréhension et le traitement des maladies.

La consultation de génétique

La consultation dure environ 40 à 60 minutes et est faite par un médecin généticien. Il examine le patient et établit un arbre généalogique de sa famille. Pour avoir les meilleurs renseignements, le médecin sera amené à poser des questions sur les antécédents médicaux de votre famille. Si besoin, il vous demandera l'autorisation de prendre des photographies. Celles-ci aideront les médecins à analyser les signes permettant d'orienter le diagnostic.

À la suite de ce rendez-vous, le médecin pourra prescrire (au malade et/ou à d'autres membres de la famille) un examen génétique et/ou d'autres examens complémentaires (IRM, échographie cardiaque, examen ophtalmologique, radiographie, ...).

Les résultats des examens vous seront communiqués par votre médecin généticien pendant une consultation. Pour toute question, vous trouverez les coordonnées du secrétariat au dos de cette brochure.

Documents à fournir pendant la consultation

- Carnet de santé
- Courriers médicaux
- Résultats d'examens biologiques
- Radiologies
- Imagerie médicale...

Le test génétique

Lorsqu'un test génétique est prescrit, on demande un consentement éclairé du patient (pour les mineurs, celui des personnes détenant l'autorité parentale ; pour les adultes sous tutelle, celui du tuteur). Cette formalité imposée par la loi vise à protéger les patients.

Le prélèvement sanguin pour cet examen ne nécessite pas d'être à jeun et peut être réalisé à l'issue de la consultation.

Le médecin généticien pourra vous communiquer les résultats lors d'une consultation.



Important pour votre enfant

Le patch d'empla® est un anesthésique local utilisable sur la peau. Il est important d'en poser un à votre enfant pour diminuer les douleurs lors des prises de sang. Si c'est la première fois que vous venez en consultation génétique, un infirmier ou votre médecin pourra le poser.