

Comment préparer la consultation de génétique ?

Cette consultation génétique spécialisée dans les surdités est assurée par

Le Docteur Ghizlene LAHLOU

Pensez à apporter :

- vos carnets de santé
- tous vos audiogrammes (anciens et récents)
- scanners et/ou IRM
- autres : résultats d'analyse, radio
- les noms des médecins et des spécialistes que vous avez déjà consultés et leurs coordonnées

Si la consultation concerne d'autres membres de votre famille, **il est souhaitable qu'ils viennent à la consultation avec vous**. Si d'autres personnes de la famille ont une surdité, pensez à apporter leur audiogramme si possible.

Pensez également à réaliser une enquête familiale afin connaître les antécédents, et de savoir si d'autres personnes dans la famille ont une surdité.

Pour toute demande de renseignements supplémentaires, vous pouvez contacter la secrétaire **Madame Samah Haddour** au **01 84.82.78.47** (du mardi au vendredi de 9h à 16h) ou par mail à secretariat-ori.maladies-rares-psl@aphp.fr

Consultation de génétique Adulte

Hôpitaux Universitaires
Pitié-Salpêtrière
Charles Foix

50 - 52, Boulevard Vincent Auriol
75651 Paris cedex 13
Secteur Vincent Auriol

**Bâtiment Rééducation Neurologique
Rez-de-chaussée**

Accueil : 01.42.16.26.04

Prise de rendez-vous :

01.84.82.78.47

(Du mardi au vendredi, de 9 h 16 h)

secretariat-ori.maladies-rares-psl@aphp.fr

Les moyens d'accès

Train :
RER C Gare d'Austerlitz

Métro :
Chevaleret (lignes 6)
St Marcel (ligne 5)
Gare d'Austerlitz (lignes 5)
Bus : 24-57-61-63-81-89-91.



HOPITAUX UNIVERSITAIRES PITIE-SALPETRIERE CONSULTATION DE SURDITE GENETIQUE ADULTE

DOCTEUR GHIZLENE LAHLOU

SAMAH HADDOUR
Secrétaire

Docteur Isabelle MOSNIER
*Responsable du centre de référence
de la Pitié-Salpêtrière*

DOCTEUR SANDRINE MARLIN
*Coordinatrice des centres de référence
des surdités génétiques*



Que veut dire « génétique » ?

Le **gène** est une unité d'information contenu dans une molécule appelée ADN qui est présente dans le noyau de chaque cellule du corps et qui porte les renseignements relatifs aux caractéristiques d'un individu (ex. couleur des yeux). Chaque personne possède près de 30 000 gènes.

Les gènes sont regroupés et condensés sous forme de bâtonnets appelés **chromosomes**. Dans chaque cellule il y a 46 chromosomes : 23 sont transmis par la mère, 23 par le père.

Le noyau de la cellule est en fait comme une bibliothèque qui renferme toutes les informations sur le patrimoine héréditaire de la personne. Le chromosome est une « étagère » de cette bibliothèque et le gène est un « livre ».

Une maladie génétique peut être due soit à une anomalie d'un chromosome soit à une mutation dans un seul gène. Ces mutations sont comme une « faute d'orthographe » dans le « livre » qu'est le gène.

Cette anomalie génétique peut apparaître accidentellement chez un enfant ou bien être héritée d'un ou des deux parents. A ce jour, pour beaucoup de maladies l'anomalie n'a pas encore été identifiée.

La recherche d'une cause génétique se fait habituellement à partir d'une prise de sang et peut prendre beaucoup de temps. En effet le « livre » dans lequel on cherche une « faute d'orthographe » peut être plus ou moins long à lire.

Le généticien est un médecin spécialisé en génétique. Selon la situation et les informations dont il dispose, il peut vous informer sur l'origine d'une maladie, la façon dont elle peut évoluer, la façon dont elle peut ou non se transmettre,

les risques ou non pour une prochaine naissance. Le généticien assure aussi le suivi et la coordination avec les autres spécialistes.

Qu'est-ce qu'une consultation de 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.

Il existe 2 cas de figure :

D'une part certaines personnes ayant déjà un diagnostic et prenant rendez-vous pour savoir quels sont les risques de transmission pour leur enfant. Le généticien explique et donne des informations sur le mode de transmission et les risques qui peuvent être associés.

D'autre part, des personnes n'ayant pas de diagnostic précis. Le généticien peut alors aider au diagnostic en fonction des éléments qu'il pourra obtenir au cours de cette consultation.

Le médecin généticien réalise un examen clinique et peut proposer de réaliser une prise de sang pour une étude génétique. Dans certains cas, d'autres examens complémentaires (radio, audiogramme, etc.) seront prescrits.

Au cours de la consultation, le médecin généticien vous posera des questions sur l'histoire de la famille, en particulier sur la santé de vos proches : vos enfants, vos frères, vos sœurs, vos demi-frères, demi-sœurs et leurs enfants, vos parents, grands-parents, vos oncles et tantes, etc.

Si vous avez connaissance de maladies, de handicaps, de symptômes inhabituels ou de décès dans votre famille, il est important si cela est possible que vous puissiez transmettre au généticien les informations nécessaires

comme le nom de la maladie, le début des symptômes et leur évolution.

Vous pouvez venir avec des photos de vos proches qui ont une maladie ou un handicap et/ou apporter, avec leurs accords, leurs résultats de certains examens (ex. audiogramme).

Une consultation génétique ...et après ?

La détermination de la cause de la surdité fait partie de la prise en charge globale du déficit auditif.

Si elle concerne un enfant ou un adulte, elle permet de proposer la prise en charge la plus adaptée à la situation. Le généticien peut vous informer au plus juste des connaissances actuelles et de l'évolution possible.

Si vous-même et/ou un de vos enfants êtes porteurs d'une mutation génétique, la consultation permet d'évaluer les risques de transmission.

Suite à cette première consultation, d'autres consultations sont possibles dans le cadre du suivi ou si des éléments nouveaux apparaissent (résultats d'examens, évolution de la maladie, grossesse envisagée, etc) ou à votre demande.