

Il était une fois...

- un garçon (4 ans) – "autiste" –
pédopsychiatre: trouble envahissant du
développement
- sa maman (35 ans) – désir autre enfant –
gynécologue: ménopause précoce
- le grand-père maternel (62 ans) – tremor,
pertes d'équilibre et de mémoire -
neurologue: Parkinson atypique ?
Alzheimer précoce ?

Le garçon

- retard de développement (surtout langage)
- hyperactif
- très sensible aux stimuli sensoriels
- stéréotypies et traits autistiques

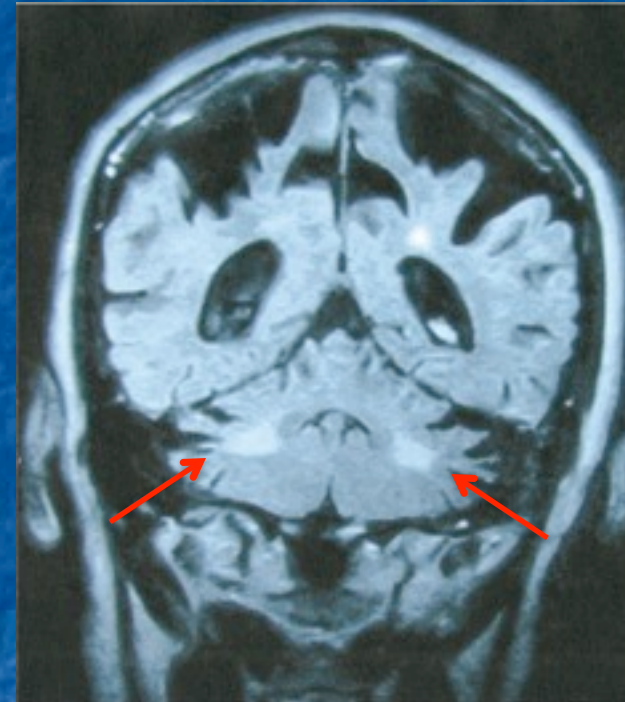


Sa maman

- US petit-bassin: sp
- FSH: valeurs de ménopause
- caryotype 46,XX

L'IRM cérébrale du gd-père

- atrophie cérébrale
- anomalie de signal dans le cervelet



En fait

- le garçon a un **syndrome de l'X fragile** par **mutation** du gène FMR1 (chr. X)
- sa maman a une **prémuation** de ce gène, responsable dans env. 20% des cas d'une **insuffisance ovarienne précoce**, en plus du **risque de récurrence** pour l'X fragile
- le grand-père a un **FXTAS** (Fragile X associated Tremor/Ataxia Syndrome) également causé par **prémuation** de FMR1

Apports potentiels du généticien (clinicien)

Dr Armand BOTTANI
Service de Médecine génétique
Hôpitaux Universitaires de Genève
armand.bottani@unige.ch

Plan

- Généticien → Professionnels de santé
- Professionnels de santé → Généticien
- Généticien → Familles
- Familles → Généticien
- Références et [www.](#)
- Quelques réflexions

Généticien → Professionnels santé

- Suggérer une consultation génétique (à but diagnostique, conseil génétique,...)
- Contribuer à l'identification du "syndrome"
- Renseigner sur les possibilités diagnostiques (caryotype standard, caryotype moléculaire, analyse génique, tests biochimiques,...)
- Localiser un laboratoire offrant le test en question
- Discuter les modalités de prise en charge des coûts (cf. Liste des analyses - NB jamais l'AI...sauf exceptions)

Généticien → Professionnels santé

- Fournir de la littérature spécialisée
- Rendre attentif aux complications potentielles
- Relayer les infos provenant des associations
- Contacter "le" spécialiste du domaine pour aider à résoudre des situations difficiles
- Présenter les cas pas clairs dans des réunions nationales/internationales
- ...

Professionnels santé → Généticien

- Partager les observations et les données cliniques
- Réaliser les différents bilans + examens complémentaires
- Transmettre les soucis/questions du patient/familles
- Faire connaître les lieux de vie
- "Eduquer" sur les différentes thérapies
- Aider à "dédramatiser" une consultation génétique, la suggérer
- ...

Généticien → Familles

- Contribuer à établir la cause de la pathologie
 - "Parler la même langue"
 - Déculpabiliser ?
 - Profiter de l'expérience de situations potentiellement similaires
 - Anticiper/dépister des difficultés connues pour être associées
- Accompagner vers l'acceptation du handicap
- "Traduire" - mettre en perspective - relativiser - aider à gérer les (excès d') informations (internet!)
- Faire des recommandations pour le suivi

Généticien → Familles (2)

- Proposer un "conseil génétique"
- Suggérer le contact avec autres familles, associations, spécialistes,...
- Participer à des réunions d'associations - faire partie du comité médical
- Soutenir dans les "combats administratifs" (AI,...)
- Encourager la mise sur pied + participer à des réunions de réseau
- ...

Familles → Généticien

- Partager le vécu
 - → meilleures connaissances de la pathologie
 - → transmission à d'autres familles concernées
- Soutenir (CHF, £, \$,...) des projets de recherche ou y participer
- Démontrer que livres de médecine + articles scientifiques ≠ "la" vérité: la réalité est souvent plus subtile et il y a souvent des exceptions !
- Témoigner que le handicap/différence génétique n'est pas que source de soucis et problèmes
- ...

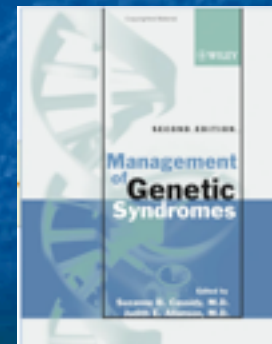
Références

- **Oxford Handbook of Genetics.** Bradley-Smith et al. OUP 2010
- **Génétique médicale: de la biologie à la pratique clinique.** Read et Donnai. De Boeck 2009



Références (2)

- **Prise en charge des maladies génétiques en pédiatrie.** Lacombe, Lyonnet et Briard. Doin 2006
- **Management of genetic syndromes.** 2nd edition. Cassidy et Allanson. Wiley 2005



WWW.

- www.orpha-net.ch : cf. présentation
- www.geneclinics.org : excellents résumés sur maladies génétiques
- www.medecine.unige.ch/cds : Centre de Documentation en Santé, ouvert à tous

Quelques réflexions

- Pas toujours possible, malgré la panoplie d'outils et de connaissances, d'établir LE diagnostic ou de connaître la cause d'un "syndrome"/maladie génétique
- Il n'y a pas d'âge pour essayer de poser un diagnostic d'une maladie génétique
- Les inepties du "système" (ex. Liste des analyses, LAMal,...) rendent le travail quotidien du généticien de plus en plus frustrant et discriminent beaucoup de familles !
- Tout n'est pas génétique...