



## FOCUS SUR LA CONSULTATION DE MÉDECINE GÉNOMIQUE

La consultation de médecine génomique repose sur l'arrivée d'une nouvelle technologie, appelée séquençage haut débit d'exome, permettant, en un seul examen, d'analyser l'ensemble des milliers de gènes connus en pathologie humaine. Cet examen représente un espoir considérable pour les personnes atteintes de maladies rares sans diagnostic.

Cet examen permet d'être à la pointe en termes de possibilités de diagnostic moléculaire pour les maladies rares d'origine génétique. Il impose un travail pluridisciplinaire (médecins généticiens, éthiciens, biologistes, bio-informaticiens), qui évalue chaque situation de façon personnalisée, afin d'optimiser la prise en charge médicale et diagnostique.



*Un film pédagogique a été conçu pour compléter les informations transmises en consultation : [www.youtube.com/watch?v=fZQfpE67pcl](https://www.youtube.com/watch?v=fZQfpE67pcl)*



## LA TRANSITION ENFANT/ADULTE



La transition enfant/adulte représente un défi pour les patients et leur entourage, mais également pour les équipes soignantes, alors que le parcours de soins est souvent multidisciplinaire, parfois complexe. Au-delà de la croissance pubertaire et de l'adolescence, c'est l'autonomie et la liberté qui sont mises en perspective. Cette étape passe par la définition d'un projet de vie adulte réfléchi, réaliste et adapté, digne et consenti.

**Au terme d'une réflexion, les thématiques principales communes à l'ensemble des adolescents-jeunes adultes suivis au sein du service de Génétique ont été identifiées :**

- Apprendre à devenir adulte, à être autonome face à sa maladie
- Préparer son avenir, son projet de vie avec sa maladie.

**Pour plus d'informations :**

Hôpital d'enfants - CHU Dijon - 14 rue Paul Gaffarel - 21079 Dijon Cedex - Tél. : 03 80 29 53 13

# L'OFFRE DE CONSULTATIONS

au sein du centre de référence maladies rares  
« Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs »





## L'OFFRE DE SOIN DES PERSONNELS DU CENTRE DE RÉFÉRENCE « ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT ET SYNDROMES MALFORMATIFS »

### Évaluation diagnostique & Consultation de médecine génomique

Pr Laurence Olivier-Faivre,  
Pr Christel Thauvin-Robinet,  
Dr Nolwenn Jean-Marçais,  
Dr Sébastien Moutton,  
Dr Nada Houcinat

### Suivi pédiatrique des enfants

Dr Nolwenn Jean-Marçais

### Conseil génétique

Amandine Baurand,  
Caroline Jacquot,  
Geoffrey Bertolone

### Suivi Psychologique

Lorraine Joly,  
Christine Juif

### Évaluation de la Déficience Intellectuelle Troubles des Apprentissages

DeFI et CTRLA

### Accompagnement social

Isabelle Gueneau

### Gestion des prélèvements

Annick Steinmetz

## L'OFFRE DES CONSULTATIONS PLURIDISCIPLINAIRES

Plusieurs consultations pluridisciplinaires peuvent être proposées par le Centre de Référence :

### Pédopsychiatrie

(1 fois tous les 15 jours)  
Dr Jean-Michel Pinoit

### Endocrinologie

(1 fois par trimestres)  
Dr Candace Bansignor

### Rééducation fonctionnelle

(1 fois tous les 15 jours)  
Dr Dominique Dipanda  
et Dr Véronique Dulieu

### Dermatologie

(1 fois par mois)  
Pr Pierre Vabres

### Remédiation cognitive

(1 fois par mois)  
Dr Juliette Martin

### Médecine interne

(1 fois tous les 15 jours)  
Dr Vanessa Leguy

### Cardiologie

(1 fois par mois)  
Dr Jean-Christophe Eicher

### Rhumatologie

(1 fois par mois)  
Dr Anaïs Arbault

### Neurologie

(1 fois tous les 2 mois)  
Dr Roxana Arjmand

### Odontologie

(1 fois par mois)  
Dr Victorin Ahoissi

### Diététique

(1 fois par mois)  
Elisa Cacaud

## LES PERSONNES RESSOURCES AU SEIN DU CENTRE DE RÉFÉRENCE

Les praticiens des centres de références et les associations de patients ont identifié le besoin d'avoir des personnes ressources qui pourraient participer à l'accompagnement des patients et de leur famille.

Ce contact peut permettre :

- un partage avec des personnes qui ont vécu une situation similaire et peuvent transmettre leur expérience,
- des échanges de façon plus informelle qu'avec le monde médical. Les circonstances peuvent être diverses, et peuvent comprendre la quête diagnostic, l'annonce du diagnostic, et le suivi.

Les personnes ressources ont suivi une formation à l'écoute et l'accompagnement.

## LES INITIATIVES INNOVANTES À DESTINATION DES PATIENTS ET LEURS FAMILLES

- **Groupes de paroles adultes et fratries** : 1 fois par mois pour les adultes et durant les vacances scolaires pour les petits et grands.
- **Initiatives pédagogiques** : Ciné-débat, sorties bibliothèque, visite du laboratoire de Génétique, intervention sur le handicap au sein des écoles, bibliothèque pour les patients...
- **Activités ludiques** : Baptêmes de voitures de course, baptêmes de l'air, vol en montgolfières, zoothérapie, théâtre d'improvisation...
- **Livres pour enfants** : Collection « Les enfants de la Génétique », « Voyage au cœur de la cellule »...
- **E-information** : Blog du Pr Folk ([blog.maladie-genetique-rare.fr](http://blog.maladie-genetique-rare.fr)), site internet AnDDI-Rares ([www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org)), écrans plats en salle d'attente, tablettes en salle de consultation...