

Composition de l'équipe médicale et paramédicale

- **Médecins généticiens :**

Dr Patricia BLANCHET
Dr Christine COUBES
Pr David GENEVIEVE
Dr Marie-Josée PEREZ
Dr Lucile PINSON
Dr Jacques PUECHBERTY
Pr Pierre SARDA
Dr Marjolaine WILLEMS

- **Conseillère en génétique :**

Mme Emmanuelle HAQUET

- **Psychologues :**

Mme Claire CIANNI
M. Yann TROUSSELET

- **Puéricultrices :**

Mme Christiane CHEVALIER
Mme Nelly LACOMBE

- **Auxiliaire de Puériculture :**

Mme Nathalie ALVES

- **Secrétaires :**

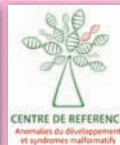
Mme Stéphanie ALRIC
Mme Florence CLAVEL
Mme Valérie ARNAL
Mme Bénédicte GUIBERT



L'équipe du Centre de Référence Anomalies du Développement et du Centre de Compétence Maladies Osseuses Constitutionnelles

du **CHU de Montpellier** travaille dans le but d'optimiser le diagnostic et votre prise en charge ou celle de votre enfant, de vous accompagner dans le parcours médical et de répondre, dans l'état actuel des connaissances, aux questions que vous vous posez.

Vous pouvez contacter l'équipe du Centre de Référence, en cas de besoin, à distance de la consultation, par téléphone via le secrétariat du **Département de Génétique Médicale : 04-67-33-65-64.**



DÉPARTEMENT DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE, MALADIES RARES ET MÉDECINE PERSONNALISÉE

Centre de Référence maladies rares :
Anomalies du développement et syndromes malformatifs

Centre de Compétence des Maladies Osseuses Constitutionnelles

Consultations

de Génétique

Déroulement des consultations de Génétique Médicale afin de mieux comprendre et de mieux vivre cette première consultation.

Pôle Biologie - Pathologie

Tramway ligne 1 direction Mosson
Arrêt : Hôpital Lapeyronie

Hôpital Arnaud de Villeneuve
371, avenue du Doyen Gaston Giraud
34295 Montpellier cedex 5



Vous venez en consultation de génétique...

... pour vous ou votre enfant.

Vous serez reçu par l'un des médecins de l'équipe du Centre de Référence Maladies Rares.

Les médecins du centre consultent habituellement **en binôme avec une psychologue** du service, et parfois avec des médecins en formation.

Les consultations ont une durée moyenne de 1h30.

Lors de votre première consultation,

vous serez interrogé sur **vos antécédents personnels**.

Un arbre généalogique sera établi

en reprenant les antécédents de vos apparentés (enfants, frères et sœurs, parents, oncles et tantes, cousins, grands-parents).

Un examen clinique du patient malade sera réalisé.

Nous vous demanderons éventuellement l'**autorisation de prendre des photos** qui nous seront très utiles (évolution dans le temps, discussion du dossier lors des réunions hebdomadaires avec les médecins généticiens du centre et/ou des spécialistes extérieurs).

Si la consultation concerne votre enfant :

- Assurez-vous de venir avec **l'ensemble des documents le concernant** (carnet de santé, radiographies, bilans biologiques,...). Ces documents pourront être photocopiés, afin d'avoir un double dans le dossier médical.

Lors de la première consultation, **les étiquettes des 2 parents** seront demandées dans le cadre de l'enquête familiale.

- Des jeux** sont à la disposition des enfants en salle d'attente et dans les bureaux de consultation.



Salles de Consultations

Après la consultation,

un bilan sanguin et/ou urinaire pourra vous être proposé. Il sera réalisé dans la salle de prélèvement par les puéricultrices qui vous ont accueillies.

Pour les examens génétiques (expliqués en consultation par le médecin), **un consentement signé** est nécessaire. Le délai pour obtenir les résultats de ces examens est souvent long, habituellement de l'ordre de plusieurs mois.

Parfois, des examens seront proposés à distance de la consultation. Les modalités de leur réalisation vous seront expliquées en consultation.

Un courrier de consultation sera adressé au(x) médecin(s) de votre choix et vous en recevrez aussi une copie.

A la réception des examens complémentaires, un nouveau courrier sera adressé et/ou une **consultation de synthèse** pourra vous être proposée.



La Salle d'attente